

DESORDENES CONGÉNITOS DE GLICOSILACIÓN (CDG)

Facultad de Ciencias Bioquímicas y Farmacéuticas
Laboratorio de Desordenes Congénitos de Glicosilación (CDG)

La glicosilación es un proceso sumamente complejo de modificación de biomoléculas. Se produce una primera etapa de adición y ensamblado de azúcares a nivel del retículo endoplasmático (RE) y este oligosacárido es transferido luego sobre la proteína recién sintetizada. La glicoproteína es transportada hacia el aparato de Golgi, donde las estructuras glicánicas son modificadas hacia estructuras más complejas y especializadas por la acción de diferentes glicosiltransferasas.

Los desórdenes congénitos de la Glicosilación (Congenital Disorders of Glycosylation - CDG) son un grupo emergente de errores congénitos del metabolismo. La mayoría de estos defectos genéticos resulta en graves trastornos neurológicos, retraso mental, retraso en el crecimiento, malformaciones, trastornos hormonales o de la coagulación y enfermedades multisistémicas, causando una alta morbilidad y una mortalidad significativa.

Desde el año 2006 la FBIOYF de la UNR ha brindado espacio físico y apoyo para el desarrollo del Proyecto “Desórdenes Congénitos de Glicosilación” dirigido por la Dra Marcela García Rosasco, dedicado al estudio y diagnóstico de estas patologías, con el apoyo del Grupo Francés de CDG.

El envío de muestras de sangre seca en el papel apropiado, posibilita el envío por correo común sin deterioro. Esto facilita la recepción de las muestras en la ciudad de Rosario, desde cualquier punto de la ciudad, del país o de Latinoamérica.

El diagnóstico precoz de CDG permite:

- a) comenzar el tratamiento rápidamente en los subtipos que es posible
- b) iniciar del tratamiento sintomático para mejorar la calidad de vida de los pacientes en los casos donde no existe aún tratamiento específico
- c) Evitar estudios innecesarios, invasivos para el paciente y costosos para el hospital público