

## Desórdenes congénitos de la glicosilación (CDG)

Asteggiano, Carla Gabriela (dir) (2019) *Desórdenes congénitos de la glicosilación (CDG)*. [Proyecto de investigación]

El texto completo no está disponible en este repositorio.

### Resumen

Las bases moleculares y el fenotipo clínico de los Desórdenes Congénitos de la Glicosilación (CDG) son interés de este proyecto. Más de 110 entidades han sido descritas debidas a alteración en el proceso de glicosilación que ocasiona afectación clínica multisistémica y neurológica temprana. Los CDG son en su mayoría autosómicas recesivas, dominante dos de ellos (incidencia 1:10.000) o ligados al cromosoma X. Una multitud de procesos celulares son afectados por la hipoglicosilación sistémica y se conoce muy poco hasta el momento respecto a la fisiopatogénesis de estas enfermedades. Entre las manifestaciones clínicas más severas, hipotonía axial, retraso mental y/o motriz, síndrome convulsivo de origen desconocido y complicaciones trombo-hemorrágicas han sido descritos. Proponemos establecer las bases moleculares en una cohorte de pacientes Argentinos a partir del fenotipo clínico y profundizar en el estudio de la fisiopatogenia: 1) de alteraciones en la formación de N-glicanos con fenotipos clínicos complejos, diferentes grados de manifestaciones neurológicas, neuromusculares y trombo-hemorrágicas y 2) en la formación de O-glicanos (osteocondromatosis múltiple y distroglicanopatías). En una primera etapa se planifica confirmar la base genética y generar modelos in vitro de grado clínico, estableciendo un banco de células de referencia nacional. En segunda instancia, se realizarán ensayos in vitro, para profundizar en los procesos celulares afectados por la hipoglicosilación respecto al rol del intercambiador  $\text{Na}^+/\text{Ca}^{2+}$ , involucrada en el homeostasis del  $\text{Ca}^{2+}$  citosólico en plaquetas. El correcto diagnóstico genético, el conocimiento de las bases celulares y la utilización de tecnología de última generación son pilares fundamentales de este proyecto.

**Tipo de documento:** Proyecto

**Palabras clave:** CDG. Glicoconjugados. Genética humana.

**Temas:** [R Medicina > R Medicina \(General\)](#)

**Unidad Académica:** [Universidad Católica de Córdoba > Facultad de Ciencias de la Salud](#)