

Defectos genéticos de la glicosilación proteica: estudio progresivo de la variabilidad genómica/fenómica e impacto médico transduccional en argentina.

Asteggiano, Carla Gabriela y Dodelson de Kremer, Raquel y Azar, Nydia Beatriz y Bistué Millón, Beatriz y Delgado, María Andrea y Martínez Domenech, Gustavo (2012) *Defectos genéticos de la glicosilación proteica: estudio progresivo de la variabilidad genómica/fenómica e impacto médico transduccional en argentina*. [Proyecto de Investigación]

El texto completo no está disponible en este repositorio. ([Solicitar una copia](#))

Resumen

Los glicanos constituyen compuestos formados por residuos de carbohidratos que otorgan propiedades específicas a las macromoléculas a las cuales se unen, permitiendo su normal funcionamiento. La alteración en su formación ocasiona un fenotipo muy variable, de clínica multisistémica y afectación neurológica severa. Los Desórdenes Congénitos de Glicosilación (CDG) son defectos en la síntesis de N- u O-glicanos unidos a proteínas, glicoesfingolípidos o glicofosfatidilinositoles. La caracterización de más de 49 clases de CDG ha contribuido enormemente a comprender mecanismos de glicosilación humanos. El objetivo principal es profundizar en el conocimiento de la glicobiología humana, orientado a responder hipótesis de biología molecular en estas patologías. A partir de la sospecha clínica, por manifestaciones fenotípicas frecuentes (convulsiones, retraso psicomotor, hipoplasia cerebello, coagulopatías), la metodología diagnóstica se basa en detectar cambios bioquímicos en las glicoproteínas. La más utilizada, es el análisis de transferrina, mediante diferentes metodologías (Western blot, IEF, HPLC y MALDI-TOFF MS). Sin embargo, actualmente existe un número creciente de pacientes con alteraciones de glicosilación aún por dilucidar (CDG-x). Hemos detectado alteraciones de N-glicosilación (n: 7) en pacientes con PMM2-CDG y CDG-IIx y alteraciones de O-glicosilación (n: 41) denominada EXT1/EXT2-CDG u Osteocondromatosis Múltiple (MO). MO está ocasionada por alteración en la biosíntesis del heparán sulfato proteoglicano, debido a mutaciones en los genes que codifican glicosiltransferasas responsables de su elongación. Nuestro programa interdisciplinario de CDG en Argentina, se espera contribuya a la formación y consolidación de la red "CDGnet América Latina" fomentando el intercambio científico, las capacidades tecnológicas y el conocimiento de los últimos avances en Desórdenes Congénitos de Glicosilación.

Tipología documental: Proyecto de Investigación

Palabras clave: Desórdenes Congénitos de glicosilación. CDG. Enfermedades hereditarias. N- y O-glicosilación. Osteocondromatosis Múltiple

Descriptores: [R Medicina > R Medicina \(General\)](#)

Unidad Académica: [Universidad Católica de Córdoba > Facultad de Medicina](#)