Anomalies congénitales de la glycosylation (CDG)

AUTEUR: Vanessa Fonseca (Association portugaise pour le CDG) ; RÉVUES: Daniel Castelino (Université de Louvain, Belgique), Paula Vitoria (Crdia, Portugal), Sandra Pinto (Institut national de recherche médicale et scientifique, France) ; CDG POSTER (Panama), Paulo Marques (Porto, Portugal), DR. PHILO (Paris, France) ; traduction: âmee Desroches (France).

Les CDG sont un groupe de maladies causées par une anomalie de synthèse ou l’absence des chaînes de sucre (glycanes) liées à des protéines ou des lipides.

La CDG devrait être envisagé pour tous les patients avec un syndrome inexpliqué.

**PROTIÈNE NORMALE**
La bon transfert des sucres sur les protéines ou les lipides est essentiel pour leur fonction biologique.

**PROTIÈNE ABNORMALE**
Les sucres manquent et les protéines ou les lipides sont instables.

**PRÉVALENCE**
Du fait de nombreux cas non ou mal diagnostiqués, il est difficile de déterminer leur fréquence de manière précise et réelle.

**CAUSES**
La plupart des types de CDG sont hérités de transmission autosomique récessive. Cela signifie que les deux copies d’un même gène modifié sont transmises à l’enfant par un de chaque parent. Les personnes avec une seule copie d’un gène altéré ne sont pas atteintes et sont donc porteurs sains.

**DIAGNOSTIC**
L’électroclôséfalographe (EEG) de la tumeur est utilisée pour détecter des signaux de dépistage pour CDG. Bien que tous les types ne puissent être décelés par ce test, beaucoup de centres de référence offrent un dépistage de CDG.

**TRAITEMENT**
Certains traitements peuvent être traités spécifiquement, mais pour la plupart, il n’existe pas encore de traitements.

**IMPACT SUR LES PATIENTS ET LEUR FAMILLE**
Les enfants et les adultes CDG sont souvent hospitalisés.

Les patients ont besoin de conseils interdisciplinaires de professionnels.

Beaucoup de patients ont besoin d’assistance pour presque toutes les activités quotidiennes.

Les maladies graves et potentiellement mortelles incluent:

**SYMPTÔMES CLÉS**
Les patients CDG sont des maladies cliniques. Les symptômes et leur gravité peuvent varier et s’aggraver avec le temps. En outre, les facteurs de risque peuvent augmenter avec l’âge.

Les patients CDG peuvent souffrir de maladies chroniques.

Des associations de patients répondent aux besoins communautaires.

**MAIS... IL Y A DE L’ESPOIR!**
La collaboration internationale entre les médecins, les cliniciens et les patients favorise l’amélioration de la recherche dans ce domaine.

**CDG POSTER 01_FRENCH_A2.pdf   1   28/12/15   17:51**

www.apcdg.com