Вроден дефект на гликозилиране, без неврологична симптоматика, има ефективно лечение. Възрастните пациенти понякога нямам извънена клинична картина.

**MPI-CDG (CDG IVB)**

**КАКВО Е ГЛИКОЗИЛИРАНЕ?**
Гликозилирането е синтез на „захарни дървета” (гликаните) и тяхното „закрепване” (съврзване) към протеините и липидите. Представлява най-важната посттрансляционна модификация, която засяга функциите на протеините като ензими, белтъчни рецептори, преносители на хормони, витамини, фактори на кръвосъдяване и др. Съдържа гликозилни дефекти на гликозилирането. Те се храни транспорт на веригата или гликозида структура на гликозилите на престъпна или енологична.

**КАКВО ПРЕДСТАВЛЯВА (ВДГ)?**
Вродените дефекти на гликозилиране (ВДГ) са нарушаваща група от заболявания асерд:

8000 познати редки болести

**СТОМАХ И ЧЕРВА**
Повръщане | Диария | Велика атрофия | Лимфаденитът | Невириен | Протеин-глукоза ентеропатия

**ЕНДОКРИНА СИСТЕМА**
Гиперглюкозимична хипогликемия

**ЧЕРЕН ДРОБ**
Хипотонемия | Чернодробна фибриоза | Чернодробна недостатъчност | Цианоза | Тромбоза/кървение

**ЛАБОРАТОРИЯ ЗА ИЗПИТВАНЕ**
Хипоалбуминемия | Дефицит на антитриохин III, протеин C, фактор XI | Модел тип 1 при изолирано фокусиране на серумен трансферен | Дефицит на фосфоманозеозимеразата в левкоцити и фибробласти

**ДРУГИ СИМПТОМИ**
Преди и към кръвна насаждане

Лесна появя на кожни кръвоизливи

Съобщения за клиничните здравни, безлечение възрастни пациенти с MPI-CDG, открито случайно при сърдечно, иновационно на повод на диагноза на болния членове в семейството им или изследвания със връзка с експериментална употреба на алкохол.

**КЛИНИЧНО ПРОСЛЕДЯВАНЕ**

MPI-CDG завършва фатално, ако не се провежда лечение. Доказателства, че заболяването може да се лекува ефективно с перорална маноза. Въпреки терапията, някои от пациентите развиват чернодробна недостатъчност, което показва, че успокоят ѝ до голяма степен зависи от степента на чернодробно засягане.

**ЕТИОЛОГИЯ**
MPI-CDG е аутозомно-рецесивно заболяване, както повечето типове CDG.

**ДИАГНОЗА**
Изолираната фокусирана (ИФ) на серумен трансферен е най-надеждният метод за скрипинг на вродените дефекти на N-гликозилиране като MPI-CDG. Следващата стъпка е да бъде проведен ензимен анализ на фосфоманозеозимеразата в левкоцити и фибробласти. Диагнозата трябва да бъде подтверждена с мутационния анализ на MPI.

Той позволява установяване на хетерозиготно носителство и преврътна диагноза. Пишете ни на следния електронен адрес, ако искате да бъде съобщено с диагностична лаборатория за CDG: sindrome@cdg.com

**ЧЕСТОТА НА ЗАБОЛЯВАНИЕТО**
Съобщения са 25 пациенти с MPI-CDG. Поради ниската осведоменост за CDG, MPI-CDG не се диагностицира.

**КОГА ТРЯБВА ДА ПОДОЗИРАМЕ MPI-CDG ПРИ ДЕЦА И ВЪЗРАСТНИ?**
MPI-CDG е чернодробно-чревно заболяване и се отличава от повечето субтипове CDG по липсата на значително засягане на централната нервна система. Предпоминаващите симптоми са хронична диария с невириен и протеин-глукоза ентеропатия с коагулопатия, хепатопатия и хипогликемия. MPI-CDG трябва да бъде включена в диагностичната диагноза на всички пациенти с горепосочените симптоми.

**ФАМУСНА ИНФОРМАЦИЯ ОТ АСПОКВИРИ ЗА СЪС ЗГАС**

**АВТОР**

Vassilka Radevova (Пригранична асоциация за CDG) — Undergraduateprogram.com | Paula Maddell (электронен адрес: CDG patient. Канада)

Evli Moraev (Istambul University Metabolic Enzymes). Mercedes Serrano & Belen Pardos-Durand (San Juan de Dios Children’s Hospital, Spain).

**ЗАБЕЛЕЖКИ**