

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

MPI-CDG (CDG 1B)



КАКВО ПРЕДСТАВЛЯВА PI-CDG?

Pelletier и сътр. (1986) описват за първи път клиничната картина на MPI-CDG (CDG-1b).^① Синдромът се причинява от мутации на MPI гена (на хромозома 15) и води до дефицит на цитоплазмения ензим фосфоманоизомераза.

ЕТИОЛОГИЯ

MPI-CDG е автосомно-рецесивно заболяване, както повечето типове CDG.

КАКВО Е ГЛИКОЗИЛИРАНЕ?

Гликозилирането е синтез на „захарни дървета“ (гликани) и тяхното „закрепване“ (свързване) към протеините и липидите. Представлява най-важната посттранслационна модификация, която засяга функциите на протеините като ензими, белтъчни рецептори, преносители на хормони, витамини, фактори на кръвосъсирване и др.

CDG са генетични (вродени) дефекти на гликозилирането. Те се характеризират с нарушена или липсваща структура на гликаните на протеините и липидите.

КАКВО ПРЕДСТАВЛЯВА (ВДГ)?

Вродените дефекти на гликозилиране (ВДГ) са нарастваща група от заболявания всред:

8000

познати редки болести

ДИАГНОЗА

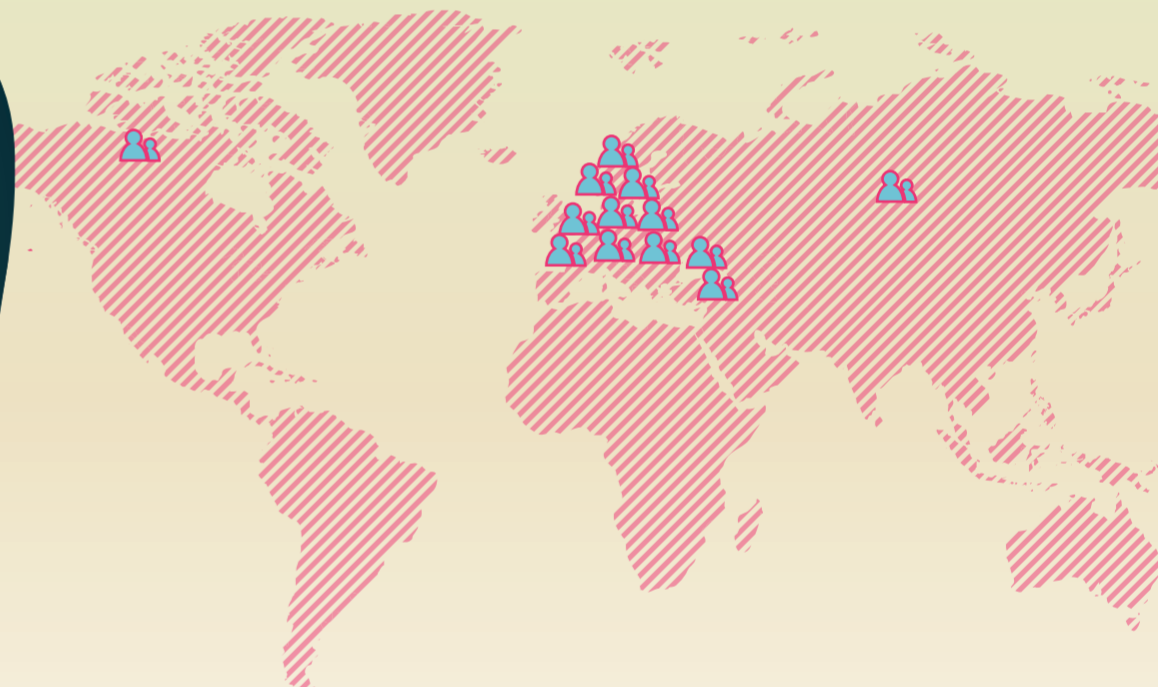
Изоелектричното фокусиране (ИЕФ) на серумен трансферин е най-надеждният метод за скрининг на вродените дефекти на N-гликозилиране като MPI-CDG.

Следващата стъпка е да бъде проведен ензимен анализ на фосфоманоизомераза в левкоцити и фибробласти. Диагнозата трябва да бъде потвърдена с мутационен анализ на MPI.

Той позволява установяване на хетерозиготно носителство и пренатална диагноза. Пишете ни на следния електронен адрес, ако искате да Ви свържем с диагностична лаборатория за CDG: sindromecdg@gmail.com

ЧЕСТОТА НА ЗАБОЛЯВАНЕТО

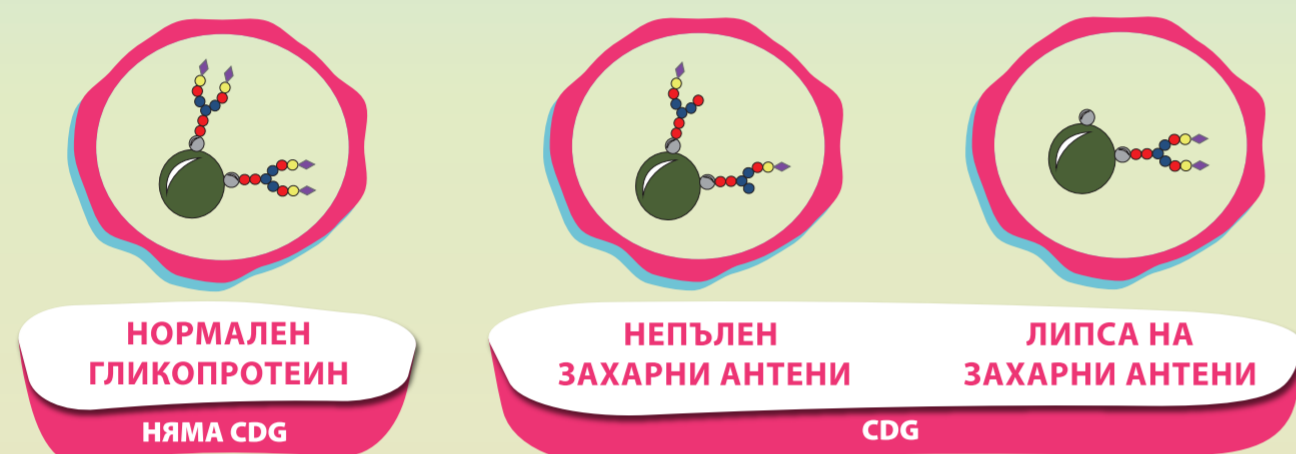
Съобщени са 25 пациенти с MPI-CDG. Поради ниската осведоменост за CDG, MPI-CDG не се диагностицира.^②



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. Преобладаващите симптоми са хронична диария с невиреене и протеин-губеща ентеропатия с коагулопатия, хепатопатия и хипогликемия. MPI-CDG трябва да бъде включен в диференциалната диагноза на всички пациенти с горепосочените симптоми.^③

① Pelletier V.A., Galano M., Brochu P., Morin C.L., Weber A.M., Roy C.C. Secretory diarrhea with protein-losing enteropathy, enterocolitis cystica superficialis, intestinal lymphangiectasia, and congenital hepatic fibrosis: a new syndrome. *J Pediatr*. 1986; 108: 846-849.
 ② Jansen M., Lefeber D., Matthijs G. Clinical utility gene card for Phosphomannose isomerase deficiency. *Eur J Hum Genet*. 2014 Sep;22(9):1003-1009.
 ③ Margarete T., Denicola J. Congenital disorders of glycosylation: review of their molecular basis, clinical presentations and specific therapies. *Eur J Pediatr*. 2014; 191: 339-379.
 ④ Nielsen B., Haubek M., Ahrn C., Korner C., Schibye-Sakumar M., Koch H.C., Zimmer K.-P., Wu R., Harms E., Reber E., von Figura K., Freese H.H., Harms H.K., Marquardt T. Carbonylase-deficient glycoprotein syndrome type B: phosphomannose isomerase deficiency and mannose therapy. *J Clin Invest*. 2011; 121: 1414-1420.
 ⑤ Jansen M.C., de Meire RH, van den Berg AP, Heijdra Y, van Scherpenzeel M, Lefeber DJ, Morava E. Successful liver transplantation and long-term follow-up in a patient with MPI-CDG. *Pediatrics*. 2014 Jul;134(1):e279-83.
 ⑥ Williamson-Baron S., Le Bozec C., de Lonlay P., Barret A., Mitchell G., Pelletier V., Prevoit C., Saubohly J.M., Durand C., Seta N. Protein losing enteropathy-hepatic fibrosis syndrome in Saguenay Lac Ste. Anne, Quebec: a congenital disorder of glycosylation type B. *J Med Genet*. 2000; 37: 849-851.



СТОМАХ И ЧЕРВА

Повръщане | Диария | Вилозна атрофия | Лимфангиектазия | Невиреене | Протеин-губеща ентеропатия | Малабсорбция

ЕНДОКРИННА СИСТЕМА

Хиперинсулинемична хипогликемия

ЧЕРЕН ДРОБ

Хепатомегалия | Чернодробна фиброза | Чернодробна недостатъчност | Цироза | Тромбоза/кървене

ЛАБОРАТОРИЯ ЗА ИЗПИТВАНЕ

Хипоалбуминемия | Дефицит на антитромбин III, протеин C, фактор XI | Модел тип 1 при изоелектрично фокусиране на серумен трансферин | Дефицит на фосфоманоизомераза в левкоцити и фибробласти

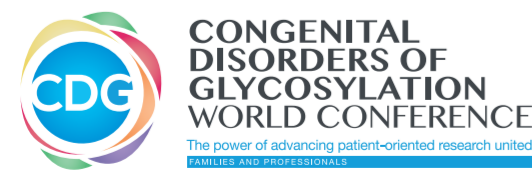
ДРУГИ СИМПТОМИ

продължително кървене | Лесна поява на кожни кръвонасядания

Съобщени са клинично здрави, безсимптомни възрастни пациенти с MPI-CDG, открити случайно при скрининг, направен по повод на доказани болни членове в семейството им или изследвани във връзка с ексцесивна употреба на алкохол.

КЛИНИЧНО ПРОСЛЕДЯВАНЕ

MPI-CDG завършва фатално, ако не се провежда лечение^{④⑤} доказват, че заболяването може да се лекува ефективно с перорална маноза. Въпреки терапията, някои от пациентите развиват чернодробна недостатъчност, което показва, че успехът ѝ до голяма степен зависи от степента на чернодробно засягане.^⑥



CDG СЕМЕЙСТВА И ПРОФЕСИОНАЛИСТИ, ОБЕДИНЕНИ ЗА СТИМУЛИРАНЕ НА НАУЧНИТЕ ИЗСЛЕДВАНИЯ И РАЗРАБОТВАНЕ НА ТЕРАПИЯ



ТОЗИ ИЗТОЧНИК НА ИНФОРМАЦИЯ Е ОСИГУРЕН ЗА ВАС ОТ ПОРТУГАЛСКАТА АСОЦИАЦИЯ ЗА CDG И ДРУГИ СВЪРЗАНИ МЕТАБОЛИТНИ БОЛЕСТИ (APCDG).

Автори: **Vanessa Ferreira** (Португалска асоциация за CDG) — sindromecdg@gmail.com | **Fiona Waddell** (пациент със CDG patient, Холандия).
Eva Morava (Tulane University Medical School, USA). | **Mercedes Serrano & Belén Pérez Dueñas** (San Juan de Déu Children's Hospital, Spain).
 Редакция: **Jaak Jaeken** (Център за метаболитни болести, Университетска болница Gasthuisberg Льовен, Белгия). **Проектирана от: DSDESIGN** (www.diogosampaio.com).
 Превод от английски на български език: Християна Тодорова, (Студентка в Медицински университет, София, Асоциация на студентите медици в) — България, hristiana69@abv.bg.

Спонсиран е от информационна и набираща средства кампания "Едно CD=Един спасен човек със CDG".
 APCDG 2016 © WWW.APCDG.COM (всички права запазени)

Fiona Waddell (MPI-CDG patient)