


Вродени дефекти на гликозилиране (ВДГ)

АВТОРИ: Vanessa Ferreira (Португалска асоциация за CDG. www.apcdg.com); РЕДАКТОРИ: David Cassiman (Католически университет, Льовен, Белгия), Paula Videira (Cedoc, Португалия), Sandra Pinto (CDG, адвокат, Португалия и Испания), Pierre Morandat (CDG адвокат, Франция) и Jaak Jaeken (Католически университет, Льовен, Белгия).
ПРЕВОД ОТ АНГЛИЙСКИ НА БЪЛГАРСКИ ЕЗИК: Христиана Тодорова (Студентка в Медицински университет, Варна, Асоциация на студентите медици в България, email: hristiana96@abv.bg).
Тези материали достигат до Вас, благодарение на Португалската асоциация за CDG (APCDG). Те са спонсорирани от информационната и набираща финансови средства кампания в полза на хората със CDG "Едно CD=Един спасен човек със CDG". Тя обединява стремежа за промяна на семействата, приятелите и професионалистите.
© APCDG | 2015 (всички права са запазени)



ВДГ
Е НАРАСТВАЩА ГРУПА
ОТ ЗАБОЛЯВАНИЯ ВСРЕД
8.000
ПОЗНАТИ РЕДКИ БОЛЕСТИ

Здравейте! Казвам се Pr. Jaak Jaeken. Аз и моите колеги съобщихме за първите пациенти със CDG през 1980 година. ⚡
Оттогава успяхме да направим много публикации и постигнахме огромен напредък в разбирането на CDG.

CDG са група от заболявания, причинени от неправилния или липсващ синтез на захарните антени (гликани), които се свързват с протеините или липидите.

НОРМАЛНИ ПРОТЕИНИ

Правилният трансфер на захари към протеините или липидите е от жизнено значение за техните биологични функции.

НЯМА CDG

НЕЗАВЪРШЕНИ ЗАХАРНИ АНТЕНИ

Това нарушение води до:

- Голямо разнообразие от симптоми с различна тежест;
- Участие на почти всички органи и системи.

CDG

ЛИПСА НА ЗАХАРНИ АНТЕНИ

За CDG трябва да мисли при всеки пациент с необясним синдром

ЕТИОЛОГИЯ

Повечето типове CDG са автозомно рецесивни заболявания. Това означава, че двамата родители са предали на поколението по едно променено копие на даден ген. Хората, които имат само едно променено копие са здрави носители.

ЧЕСТОТА

Трудно е да се определи истинската честота, защото много от случаите не са разпознати или са погрешно диагностицирани.

Най-често срещан тип е PMM2-CDG (CDG-1a) ⚡

Честота на PMM2-CDG е **1:20.000** Детска смъртност около: **15-25%**

От децата екзистират през първите две години от живота си, поради тежки инфекции или органна недостатъчност. ⚡

ДИАГНОЗА

Изоелектричното фокусиране (ИЕФ) на серумен трансферин е най-надеждният метод за скрининг на най-честите и лечимите вродени дефекти на гликозилиране, но той не може да открие всички типове CDG. Има много референтни лаборатории, които предлагат диагностика на CDG.

ЛЕЧЕНИЕ

При някои от типовете CDG се прилага симптоматична терапия, но за повечето все още няма етиологично лечение.

ВЪЗДЕЙСТВИЕ ВЪРХУ ПАЦИЕНТИТЕ И ЧЛЕНОВЕТЕ НА СЕМЕЙСТВОТО

Децата и възрастните със CDG често постъпват в болница.

Лечението изисква интердисциплинарен екип от професионалисти.

Много от пациентите се нуждаят от подкрепа в почти всички ежедневни дейности.

Хората, които се грижат за тях страдат от силен емоционален стрес. Родителите, които имат професионална кариера се натоварват допълнително и с ежедневните грижи за болните си деца. Освен това медицинските разходи намаляват семейния бюджет.

КЛЮЧОВИ СИМПТОМИ

CDG са клинични хамелеони. ⚡
Специфичните симптоми и тежестта им варират, както между болните от един и същ тип, така и между болните хора в едно семейство. ⚡

НО... ИМА НАДЕЖДА!

Международното сътрудничество между засегнатите семейства, клиницистите и научните изследователи стимулира проучванията в тази област.

Създадените групи за защита на пациентите (Patient Advocacy Groups) насочват общественото внимание към нуждите на болните хора със CDG. Португалската асоциация за CDG (APCDG) осигурява надеждни източници на информация, благодарение на сътрудничеството на семействата на заболялите с професионалистите. Повече информация можете да получите на следния електронен адрес: sindromeCDG@gmail.com

КОАГУЛОПАТИЯ

ХИДРОПС ФЕТАЛИС

БЪБРЕЧНА НЕДОСТАТЪЧНОСТ

МНОГО ДРУГИ СИМПТОМИ

ЕНДОКРИННИ НАРУШЕНИЯ

ЗАСЯГАНЕ НА НЕРВНАТА СИСТЕМА

ФАТАЛНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

ЖИВЕЯ ПРОМЯНА

ЖИВОТОЗАСТРАШАВАЩА

ХРОНИЧЕН

www.apcdg.com

- ⚡ Jaeken J, Vanderschueren-Lodeweyckx M, Casaer P, et al. Familial psychomotor retardation with markedly fluctuating serum prolactin, FSH and GH levels, partial TBG deficiency, increased serum arylsulfatase A and increased CSF protein: a new syndrome. *Pediatr Res.* 1980;14:179.
- ⚡ Coman DJ. Diagnostic dilemma's: the congenital disorders of glycosylation are clinical chameleons. *Eur J Hum Genet.* 2008 Jan;16(1):2-4.
- ⚡ Jaeken J. Congenital Disorders of Glycosylation. NORD's database of reports. Available at <http://rare-diseases.org/rare-disease-information/rare-diseases/byID/1254/viewFullReport>. Accessed: March 15, 2015.
- ⚡ Sparks S and Krasnewich D. PMM2-CDG (CDG-1a). *GeneReviews*. Available at <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1110/>. Accessed: March 16, 2012.
- ⚡ Grunewald S, Matthijs G, Jaeken J. Congenital disorders of glycosylation: a review. *Pediatr Res.* 2002 Nov;52(5):618-24. Review.

Вдъхновени от © Glycoland and the coloured antennas. Guia Metabólica. HSJD. Spain. (Всички права са запазени).
© Оригинална идея, координатор на проекта и автор на текста: Vanessa Ferreira, PhD, MBA. Португалска асоциация за CDG (APCDG). Всички права са запазени.
Графичен дизайнер: Diogo Sampaio. Повече информация на (www.diogosampaio.pt).
Благодарност на: Pierre Morandat (CDG Франция) и Sandra Pinto (CDG Португалия и Испания).

PORTUGUESE
ASSOCIATION

