

**Tytuł:** Wrodzone zaburzenia glikozylacji białek / Congenital disorders of protein glycosylation

**Słowa kluczowe:** ZABURZENIA GLIKOZYLACJI IZOFORMY TRANSFERYNY PMM2-CDG

**Keywords:** GLYCOSYLATION DISORDERS PMM2-CDG TRANSFERRIN ISOFOCUSING

**Autorzy:**

Dariusz Rokicki - Klinika Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii IP-CZD

Milena Greczan - <p>Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa</p>

**Streszczenie:**

Wrodzone zaburzenia glikozylacji białek (ang. congenital disorders of glycosylation, CDG) to heterogenna grupa chorób rzadkich, których istotą jest nieprawidłowa ko- i potranslacyjna glikozylacja licznych białek ludzkiego organizmu, prowadząca do upośledzenia ich funkcji. Objawy w tej grupie chorób zwykle są wielonarządowe, ale niektóre z nich mają manifestację skąpo- lub jednoukładową, mogącą przypominać inne znane choroby. W diagnostyce CDG stosuje się najczęściej badanie izoform transferyny oraz badania molekularne. Leczenie większości CDG ma obecnie charakter objawowy, tylko w kilku jednostkach stosuje się leczenie specyficzne, łagodzące przebieg choroby.

Standardy Medyczne/Pediatrics 2020, T. 17, 624-628

**Abstract:**

Congenital disorders of protein glycosylation (CDG) form a large and heterogeneous group of diseases, in which an abnormal co- and posttranslational protein glycosylation of different proteins occur. The symptoms of CDG are often multi-system, although some CDGs present as organ or system specific disease and may mimic other known and more common diseases. The main diagnostic tools of CDG are transferrin isofocusing and molecular genetics. Specific treatment is available only for a few CDGs, whereas in the majority of them the treatment is only symptomatic.

Standardy Medyczne/Pediatrics 2020, T. 17, 624-628