

## **Glicosilación**

**P61**

### **Título**

**Respuesta al tratamiento con d-Manosa de una paciente cdg-ib**

### **Autores**

M<sup>a</sup> C. García-Jiménez\*, M. Lafuente\*, A. Chabas\*\*, A. Baldellou\* P. Briones\*\*  
Hospital Miguel Servet, Zaragoza. \*\* Institut de Bioquímica Clínica, Barcelona

### **Resumen**

Caso. Niña de 6 meses de vida. Padres primos hermanos. Gestación normal. Desarrollo psicomotor normal. Único antecedente patológico episodios diarreicos frecuentes. Consulta por GEA y mal estado general. Examen clínico. Peso P3, distensión abdominal, hepatomegalia de 1,5 cm, soplo sistólico I-II/VI, discreto edema pretibial. Analítica urgente: glucemia 38 mg/dL, cuerpos cetónicos en sangre 0,6 mmol/L. Exploraciones complementarias. Hipoglucemia hipocetósica por hiperinsulinismo, ácidos orgánicos en orina y perfil de acilcarnitinas en sangre normales. Anemia hipocroma con hiposideremia. Hepatopatía con colesterol total bajo, aumento de transaminasas, alteración de factores hepáticos de la coagulación e hipoproteinemia e hipoalbuminemia marcada. Pequeños derrames peritoneal y pericárdico. Patrón de isoelectroenfoque de transferrinas compatible con CDG1b. Marcado descenso de la actividad de fosfomanosaisomerasa (0.24 nmol/min x mg prot. Controles 10.10).

Tratamiento y evolución. Presentó hipoglucemias, enteropatía pierde-albúmina y anemia hipocroma que precisaron tratamiento específico. Establecido el diagnóstico de CDG1b se inició tratamiento con D-manosa vo a dosis de 500 mg/k/día. A los 10 días inicia clara mejoría clínica y analítica. Tras cuatro meses de tratamiento se han normalizado los parámetros bioquímicos, persiste anorexia y grave intolerancia no mediada por IgE a cualquier alimento que se ha intentado introducir vo. Conclusiones. El tratamiento es por el momento muy eficaz en esta paciente.

**P62**

## **Título**

**Defecto congénito de glicosilación (CDG) tipo Ie: Presentación de tres casos con distintas manifestaciones clínicas.**

## **Autores**

L. Toledo<sup>1</sup>, A.I. Vega<sup>2</sup>, M. Martí Herrero<sup>1</sup>, J.C. Cabrera<sup>1</sup>, B. Pérez<sup>2</sup>, M. Ugarte<sup>2</sup>, C. Pérez-Cerdá<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Materno-Infantil Las Palmas, Las palmas de Gran Canaria

<sup>2</sup>Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. CBM-SO. Universidad Autónoma de Madrid

## **Resumen**

El CDG-Ie es una forma poco frecuente de CDG causado por el déficit del enzima dolicol-P-manosa sintetasa (gen DPM1). Presentamos tres casos: Caso 1: niña de 14 a; consanguinidad en primer grado, presentó retraso psicomotor severo y convulsiones desde los 8 m. Presenta microcefalia, nistagmus horizontal, hipotonía muscular global, incapacidad para la bipedestación, hipoacusia coclear bilateral severa. Se observó displasia cortical con zonas de paquigiria y polimicrogria. Caso 2, niña de 11 a; desde los primeros años de vida presenta microcefalia, dismorfias, retraso psicomotor, convulsiones, hipotonía global y ataxia. Ha presentado trombosis venosa de miembros inferiores. Se observó hipodensidad bilateral de los ganglios basales coincidiendo con el Status convulsivo. Caso 3: niña de 11 m; desde el 1er m presenta hepatomegalia leve, hipotonía severa con hiporreflexia, no sedestación ni sostén cefálico completo. En la RM cerebral se aprecian signos de atrofia cortical. Los tres casos presentaron %CDT sérico elevado (11-24%) y patrón tipo 1 en el isoelectroenfoque de la transferrina. En todos ellos se identificó la mutación c.769T>A (S248P) en el exon 9 del gen DPM1, confirmándose un CDG-Ie. Queremos señalar el distinto grado de afectación neurológica y de otros órganos entre tres pacientes con el mismo defecto genético. Debe pensarse en un CDG ante cuadros de retraso psicomotor, trastornos del tono muscular, convulsiones, microcefalia o dismorfias de etiología no aclarada.

**P63**

**Título :**

**Diagnóstico y seguimiento de un paciente con un defecto congénito de glicosilación tipo Ib (CDG-Ib)**

**Autores**

C. Pérez-Cerdá<sup>1</sup>, E. Martín-Hernández<sup>2</sup>, B. Pérez<sup>1</sup>, A.I. Vega<sup>1</sup>, M.J. Ecay<sup>1</sup>, F. Leal<sup>1</sup>, G. Palmeiro<sup>1</sup>, M. Murga<sup>3</sup>, J. Manzanera<sup>4</sup>, M. Ugarte<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. CBM-SO. Universidad Autónoma de Madrid

<sup>2</sup>Unidad de Enfermedades Mitocondriales y Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Hospital Doce de Octubre, Madrid

<sup>3</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares

<sup>4</sup>Servicio de Gastroenterología, Hospital Doce de Octubre, Madrid

**Resumen**

El CDG-Ib está causado por la deficiencia del enzima fosfomano isomerasa (PMI). Es una enfermedad gastro-intestinal y hepática sin afectación neurológica. Es el único tipo de CDG tratable. Presentamos el diagnóstico de un paciente con CDG-Ib que presentó inicialmente una pobre respuesta al tratamiento con manosa. El paciente es el primer hijo de padres no consanguíneos. A los 4 m se observó estancamiento de la curva ponderal. A los 6 m, presentó hipoglucemia, vómitos, hepatomegalia y %CDT sérico muy elevado (24%) con un patrón tipo 1 en el IEF de la transferrina. Se inició tratamiento con manosa (4X150mg/kg) y la curva de peso mejoró. A los 12 m empezó con diarrea prolongada y pérdida de peso. Se detectaron ac antigliadina IgA positivos y una atrofia vellositaria subtotal. Se inició dieta sin gluten e hidrolizado de proteínas, con evolución buena de curva de peso y la diarrea pero persistió un %CDT alto, hipertransaminasemia y factores de coagulación alterados. Estas alteraciones bioquímicas se resolvieron con una dosis mayor de manosa (5x200mg/kg). El desarrollo psicomotor fue siempre normal. El diagnóstico de CDG-Ib se confirmó demostrándose un déficit de actividad PMI en fibroblastos (12%) y dos mutaciones en el gen MPI (R219Q y R56fs). Queremos señalar la importancia de incluir los CDG-Ib en el diagnóstico diferencial de cuadros de diarrea crónica, hepatopatía, fallo de medro y estados de hipercoagulabilidad en ausencia de otras causas más comunes que los justifiquen.

