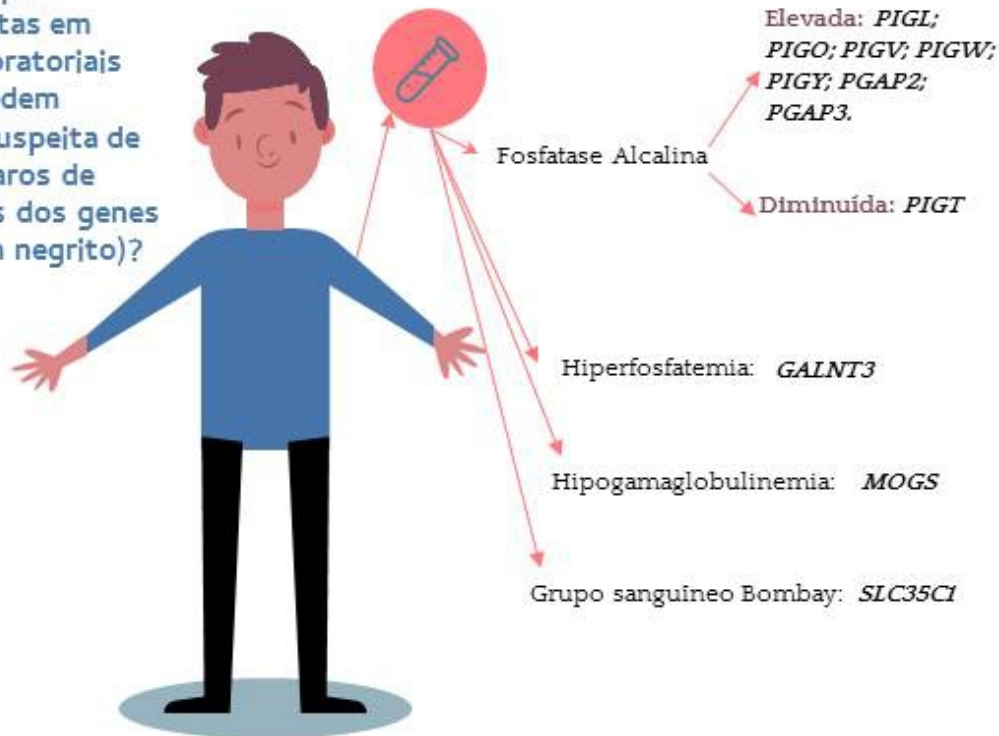


EXAMES LABORATORIAIS E GENES ASSOCIADOS

Você sabia que algumas pistas em exames laboratoriais de rotina podem levantar a suspeita de tipos bem raros de CDG (nomes dos genes das CDG em **negrito**)?





Doenças Congênitas da Glicosilação (CDG)

Você sabe o que são as CDG?

São problemas genéticos muito difíceis de serem diagnosticados, mas existem pistas que podem sugerir que uma pessoa possa ter CDG.

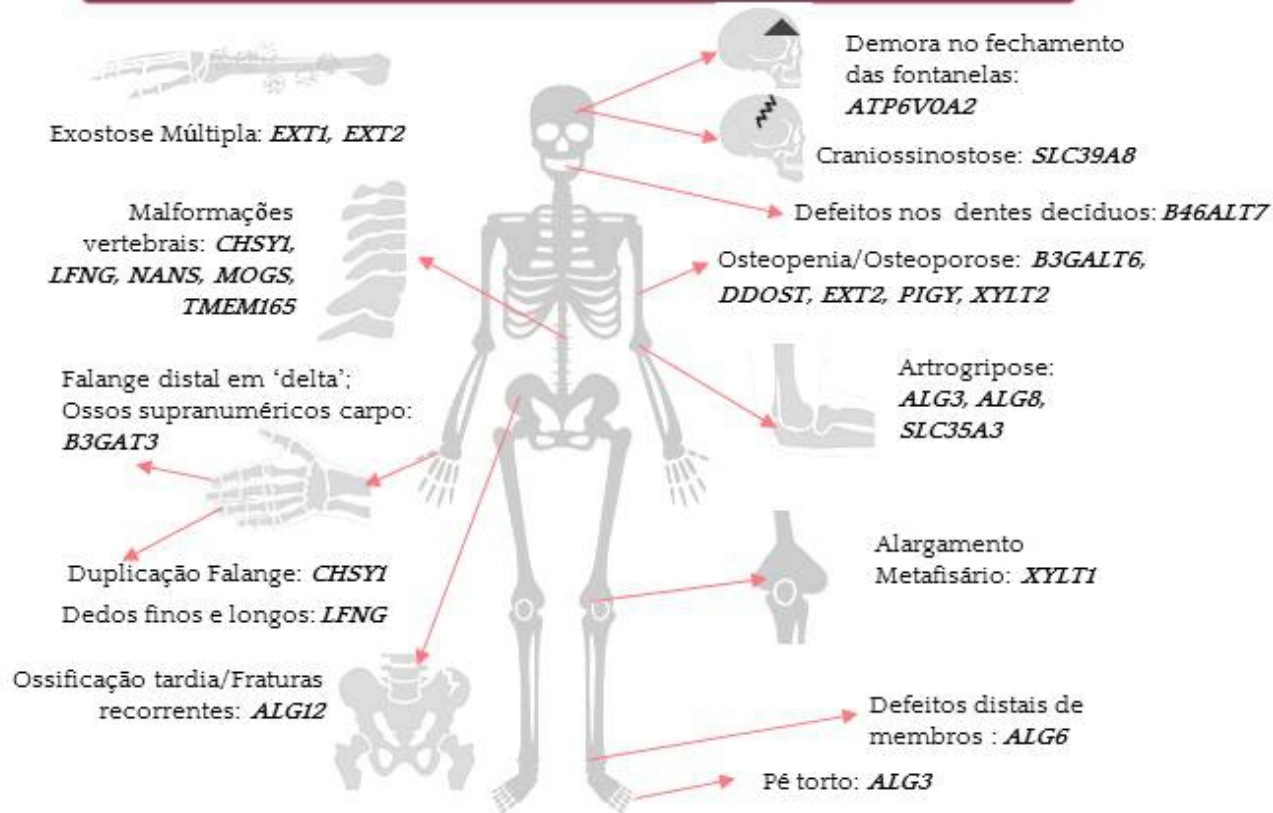
Vamos ver quais são?



Material elaborado por Dr. Matheus Wilke e Profa. Ida Schwartz

Você sabia que algumas pistas nos exames de imagem podem levantar a suspeita de CDG (nomes dos genes das CDG em **negrito**)?

ACHADOS DE IMAGEM E GENES ASSOCIADOS



Você sabia que algumas pistas no exame físico podem levantar a suspeita de CDG
(nomes dos genes das CDG em **negrito**)?

ACHADOS CLÍNICOS E GENES ASSOCIADOS

Acalásia, Alacrimia: **GMPPA**, **NGLY1**



Catarata: **SRD5A3**; **XYLT2**



Cardiomiopatia:
ALG1; **DOLK** **DPM1**;
DPM3; **PMM2**

Fibrose hepática:
CCDC115; **MPI** **PMM2**;
TMEM199



Malformação
anorretal : **PIGV**

Surdez neurosensorial:
ALG11; **CHSY1**; **PIGL**;
RFT1; **XYLT2**



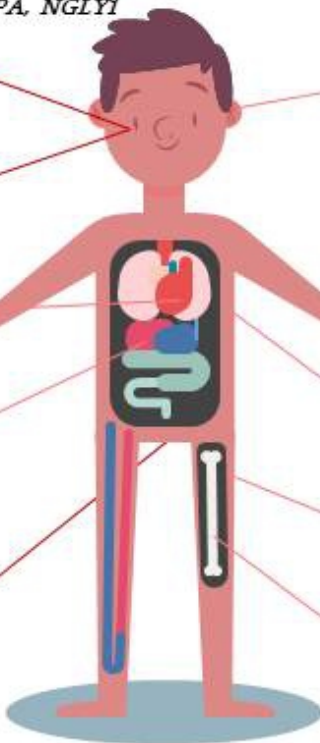
Braquidactilia:
ALG6; **CHSY1**;
PIGV

Mamilos
invertidos;
Distribuição
anormal de
gordura: **PMM2**



Miastenia Congênita:
ALG2; **ALG14**; **DPAGT1**
GFPT1

Baixa estatura: **FUT8**;
NANS; **TMEM165**





Bibliografia:

1. Péanne R, de Lonlay P, Foulquier F, et al. Congenital disorders of glycosylation (CDG): Quo vadis? Eur J Med Genet. 2018;61(11):643-663. doi:10.1016/j.ejmg.2017.10.012
2. Verheijen J, Tahata S, Kozicz T, Witters P, Morava E. Therapeutic approaches in Congenital Disorders of Glycosylation (CDG) involving N-linked glycosylation: an update. Genet Med. 2020;22(2):268-279. doi:10.1038/s41436-019-0647-2
3. Jaeken J, Péanne R. What is new in CDG? J Inher Metab Dis. 2017;40(4):569-586. doi:10.1007/s10545-017-0050-6