

**Tabla 2. Características clínicas, bioquímicas y genéticas de los principales defectos de la N-glicosilación, N- y O-glicosilación de las proteínas, fucosilación, síntesis de dolicol, complejo COG**

Nombre actual	Nombre clásico	Proteína mutada	Gen	Casos descritos	Características clínicas
<b>Defectos de la N-glicosilación de las proteínas</b>					
PMM2-CDG	CDG-Ia	Fosfomanomutasa	<i>PMM2</i>	≈700	Estrabismo, hipotonía axial, retraso psicomotor, ataxia, hiporeflexia e hipoplasia cerebelar: dismorfia, mamilas invertidas y lipodistrofia. Trastornos de la alimentación: anorexia, vómitos y diarrea causando fallo de medro. Posteriormente retinitis pigmentosa, accidentes vasculares y a veces epilepsia. Hepatomegalia, anomalías esqueléticas e hipogonadismo.
MPI-CDG	CDG-Ib	Fosfomanosa isomerasa	<i>MPI</i>	20	Trastorno hepático, intestinal: vómitos recurrentes, dolor abdominal, enteropatía con pérdida proteica, trombosis recurrente, sangrado gastrointestinal, hepatopatía e hipoglucemia.
ALG6-CDG	CDG-Ic	Glucosil transferasa I	<i>ALG6</i>	≈30	Hipotonía, estrabismo, ataxia y convulsiones. Similar a PMM2-CDG, pero más leve.
ALG3-CDG	CDG-Id	Manosil transferasa VI	<i>ALG3</i>	6	Retraso psicomotor, hipsarritmia, microcefalia, atrofia óptica, coboloma del iris, hiperinsulinismo con hipoglucemia. Atrofia cerebral y del cuerpo caloso.
ALG12-CDG	CDG-Ig	Manosil transferasa VIII	<i>ALG12</i>	6	Dismorfia facial, retraso psicomotor, hipotonía, mamilas invertidas, lipodistrofia, displasia esquelética, y niveles bajos de IgG.
ALG8-CDG	CDG-h	Glucosil transferasa II	<i>ALG8</i>	5	Dismorfia y fallo multiorgánico grave. Un paciente con implicación neurológica grave, los demás solo enteropatía y afectación renal.
ALG1-CDG	CDG-Ik	Manosil transferasa I	<i>ALG1</i>	4	Epilepsia, retraso psicomotor grave y otras características: dismorfia, disfunción hepática, cardiomiopatía, síndrome nefrótico, hipogonadismo y depleción de células beta.
RFT1-CDG	CDG-In	Flipasa	<i>RFT1</i>	6	Retraso psicomotor grave, hipotonía, epilepsia fármaco-resistente y sordera neurosensorial.
TUSC3-CDG	-	Subunidad del complejo oligosacaridil transferasa	<i>TUSC3</i>	2 familias	Retraso mental. Perfil de transferrina normal.
MAGT1-CDG	-	Subunidad del complejo oligosacaridil transferasa	<i>MAGT1</i>	1 familia	Retraso mental. Herencia ligada al cromosoma X.
MGAT2-CDG	CDG-IIa	N-acetilglucosaminil transferasa II	<i>MAGT2</i>	4	Retraso psicomotor, epilepsia, trastorno del comportamiento. Dismorfia craneofacial, anomalías esqueléticas, trastornos gastrointestinales y retraso del crecimiento
<b>Defectos de la N- y O-glicosilación de las proteínas<sup>(1)</sup>, fucosilación<sup>(2)</sup>, síntesis de dolicol<sup>(3)</sup>, complejo COG<sup>(4)</sup></b>					
DPM1-CDG <sup>(1)</sup>	CDG-Ie	Dol-P-man sintasa	<i>DPM1</i>	6	Retraso del desarrollo, microcefalia, epilepsia, hipertelorismo ocular, contracturas articulares.
MPDU1-CDG <sup>(1)</sup>	CDG-I f	Chaperona implicada en Dol-P-Man y Dol-P-Glc		5	Encefalopatía, dermatitis eritematosa.
GNE-CDG <sup>(1)</sup>	-	UDP-GlcNAc 2-epimerasa/N-acetilmanosamina quinasa	<i>GNE</i>		Sialuria, miopatía con cuerpos de inclusión y miopatía de Nonaka. Inicio en el adulto. Perfil de sioelectroenfoco normal.

**Tabla 2. Características clínicas, bioquímicas y genéticas de los principales defectos de la N-glicosilación, N- y O-glicosilación de las proteínas, fucosilación, síntesis de dolicol, complejo COG**

SLC35C1- CDG <sup>(2)</sup>	CDG-IIc	GDP-transportador de fucosa		2	Dismorfia craneofacial, retraso de crecimiento y psicomotor, infecciones bacterianas recurrentes con elevada leucocitosis
DK1- CDG <sup>(3)</sup>	CDG-Im	Dolicol quinasa	<i>DK1</i>	4	Ictiosis, cardiomiopatía, fallo de medro, microcefalia, epilepsia, hipotonía, nistagmo bilateral e hipoglicemia hipocetósica.
SRD5A3- CDG <sup>(3)</sup>	-	Conversión de poliprenol a dolicol	<i>SRD5A3</i>	11	Retraso psicomotor, atrofia cerebelar, hipoplasia y coloboma del iris, retina, coroides y disco óptico, nistagmo, atrofia óptica, microftalmia, glaucoma, cataratas, ictiosis, eritroderma, piel seca y dermatitis atópica.
COG1- CDG <sup>(4)</sup>	CDG-IIg	Subunidad 1 del complejo COG	<i>COG1</i>	3	Problemas de alimentación, retraso del crecimiento, microcefalia, dismorfia, hipotonía y atrofia cerebral
COG7- CDG <sup>(4)</sup>	CDG-IIe	Subunidad 7 del complejo COG	<i>COG7</i>	7	
COG8- CDG <sup>(4)</sup>	CDG-IIh	Subunidad 8 del complejo COG	<i>COG8</i>	≈2	
COG4- CDG <sup>(4)</sup>	CDG-IIj	Subunidad 4 del complejo COG	<i>COG4</i>	≈2	
COG5- CDG <sup>(4)</sup>	-	Subunidad 5 del complejo COG	<i>COG5</i>	≈2	
COG6- CDG <sup>(4)</sup>	-	Subunidad 1 del complejo COG	<i>COG6</i>	≈2	

Datos tomados de: Jaeken J. Congenital disorders of Glycosylation. Ann N Y Acad Sci 2010;1214:190-198 y de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1332/>