Los desórdenes congénitos de la glicosilación

Autores

Carla Gabriela Asteggiano, Iván Martínez-Duncker, Rebeca González-Ortíz, Roberta Salinas Marín, Sandra Manrique-Hernández

Sinopsis

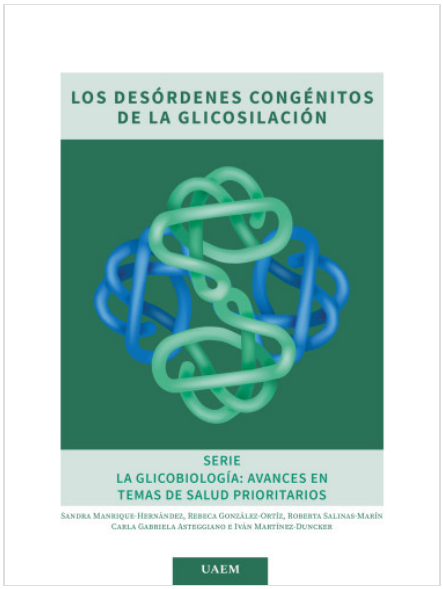
Esta revisión tiene como objetivo comunicar a la comunidad médica y biomédica las características clínicas así como las bases genéticas y bioquímicas de los distintos CDG que han sido caracterizados hasta el momento. Adicionalmente, se describirán los métodos para diagnosticarlos y los tratamientos correctivos disponibles. Abordaremos a los CDG presentes en cada una de las vías de glicosilación, con una sección particular de CDG “mixtos” que afectan a más de una vía.



Sobre el autor

Carla Gabriela Asteggiano

Líder de Diagnóstico de Desórdenes Congénitos de la Glicosilación en Argentina.



E-Book

Año de publicación: 2021

Presentación: PDF (Digital: descarga y online)

Tamaño: 4.08 Megabytes (MB)

Total de páginas numeradas: 69 Páginas

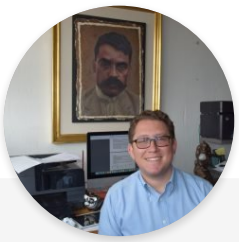
ISBN13: 9786078784295

Palabras clave

Glicosilación

2026 © Sistema Integrado de Metadata Estandarizada desarrollado por Hipertexto - Netizen

Investigadora en el Centro de Estudio de las Metabolopatías Congénitas (CEMECO); Hospital de Niños de la Santísima Trinidad y Catedrática de Farmacología, Facultad de Medicina, Universidad Católica de Córdoba, Argentina. Ha diagnosticado diversos tipos de CDG en Argentina e investigado sobre mecanismos patogénicos asociados. Sus líneas de investigación se desarrollan en: “Desórdenes Congénitos de la Glicosilación (CDG): Estudio de glicoproteínas específicas orientando la búsqueda hacia el conocimiento de nuevas clases de CDG”. “Estudio de los mecanismos celulares involucrados en las alteraciones vasculares relacionadas con Desórdenes Congénitos de la Glicosilación: desarrollo de un modelo experimental, para la caracterización de glicoproteínas de membrana plaquetaria (intercambiadores NCX1 y NCKX1) que participan en la regulación de Ca citosólico” “Bases moleculares de las clases de Desórdenes Congénitos de la Glicosilación con alteraciones óseas (GALNT3-CDG: calcinosis familiar tumoral, SLC35D1-CDG: displasia de Schneckenbecken y SCDO3- CDG (disostosis spondilocostal tipo 3), continuando con la profundización en el conocimiento de los aspectos genéticos-moleculares de EXT1/EXT2-CDG (MHE)”.



Iván Martínez-Duncker

Formación académica:Licenciatura en Médico Cirujano Militar, Secretaría de la Defensa Nacional, Universidad del Ejército y Fuerza Aérea Mexicanos, Escuela Médico Militar. 2001.Doctorado en Ciencias, Área de Hematología. Instituto Nacional de la Salud y la Investigación Médica, Escuela Práctica de Altos Estudios (EPHE-Sorbona), Ministerio de la Educación Nacional, de la Enseñanza Superior y de la Investigación de Francia.

RG

Rebeca González-Ortíz

2026 © Sistema Integrado de Metadata Estandarizada desarrollado por Hipertexto - Netizen



Roberta Salinas Marín

Licenciatura en Químico Farmacéutico Biólogo. Universidad Veracruzana, región Xalapa, Ver, México. 2005.Maestría en Biotecnología. Centro de Investigaciones en Biotecnología. Universidad Autónoma del Estado de Morelos. 2008.Doctorado en Ciencias (Biología Celular y Molecular). Instituto de Investigación en Ciencias básicas y Aplicadas. Universidad Autónoma del Estado de Morelos. 2016.

SM

Sandra Manrique-Hernández

2026 © Sistema Integrado de Metadata Estandarizada desarrollado por Hipertexto - Netizen