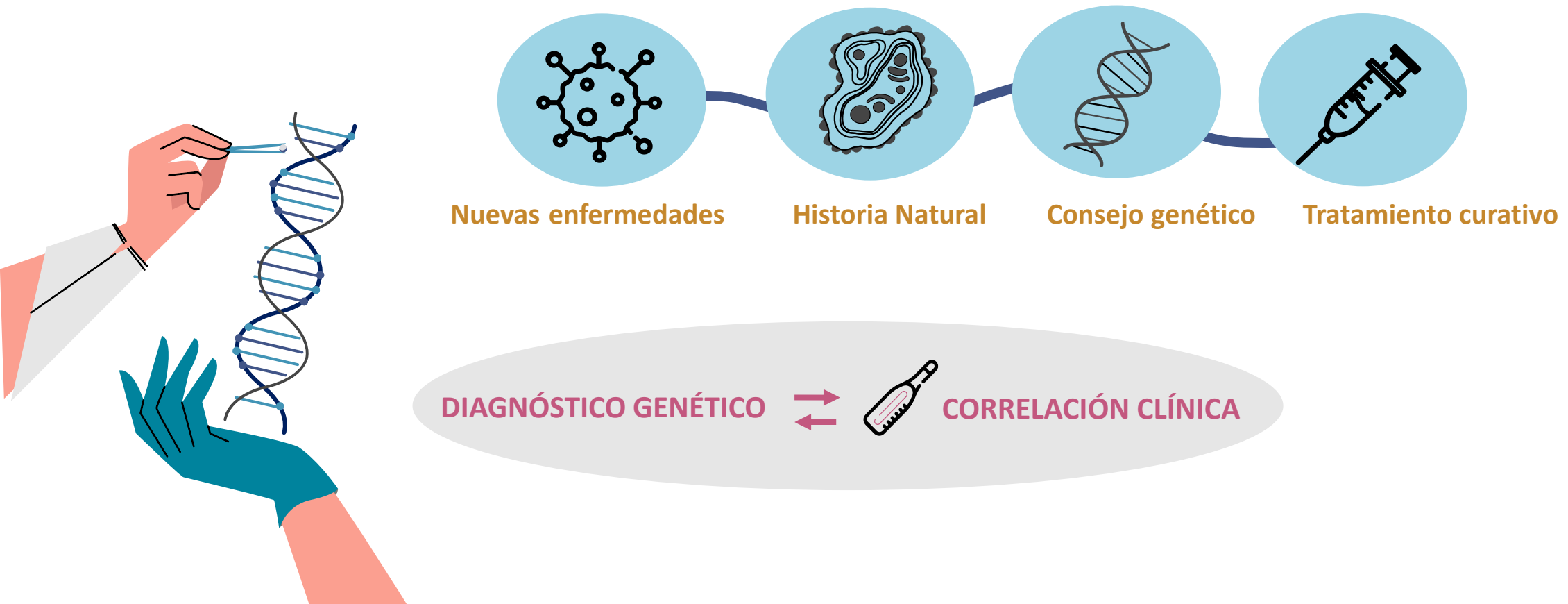


De la enfermedad de Wilson a la deficiencia de la N-deglicosilación, descripción de un caso clínico



Autores: **Nora Catarineu, Patricia Crespo, Itxaso Martí**

Introducción



Caso clínico

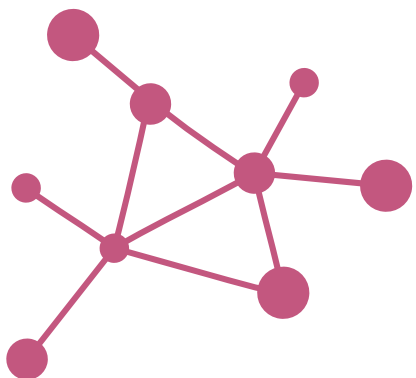
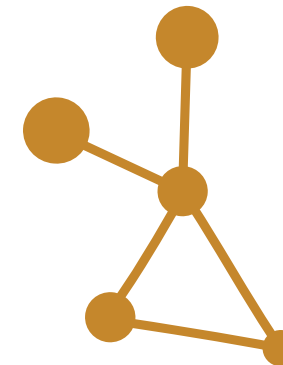
- Lactante de **30 meses** sin AF ni perinatales de interés
- **Retraso global del desarrollo**

Ausencia de
lenguaje

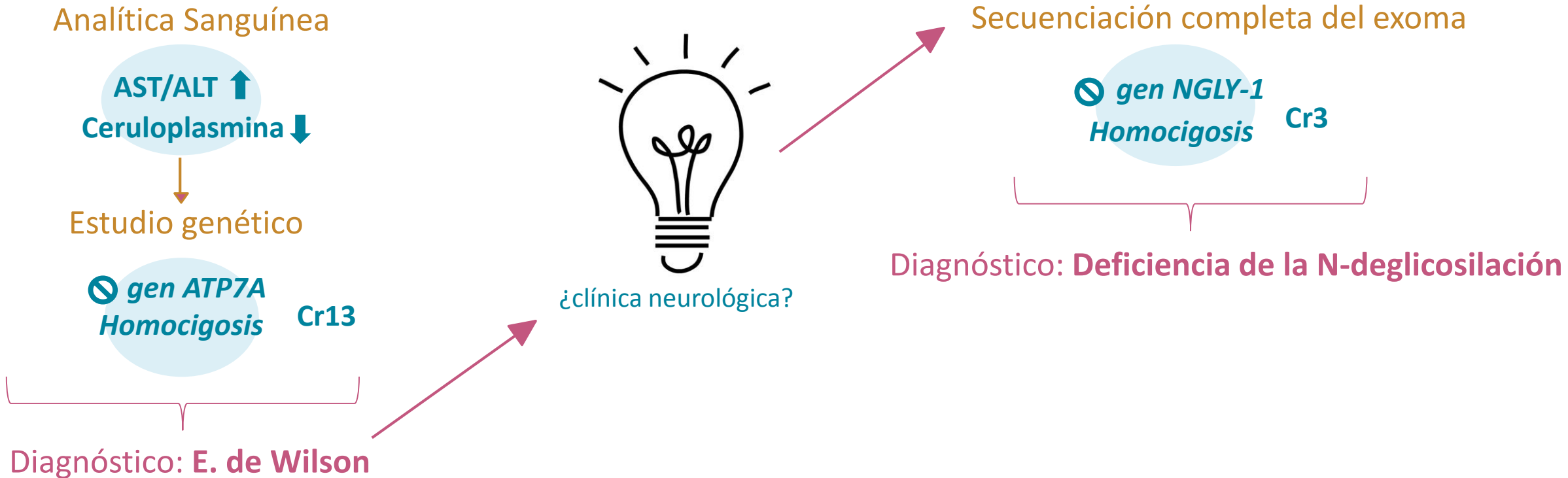
Dificultad para
comprensión

Ausencia de
la marcha

Movimientos
discinéticos

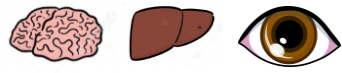


Caso clínico



Deficiencia de la N-deglicosilación

- <100 casos en el mundo
- Enzima **N-GLY1**: degradación proteica en RE



Daño celular

Hipertransaminasemia sin
cirrosis

Acúmulo de
glicoproteínas en RE

- Retraso global del desarrollo no degenerativo
- Movimientos discinéticos
- Hipolacrimia

Secuenciación completa del
exoma

Conclusiones

