

Referenzzentren für Rückfragen und zur Diagnostik

- **Universitätsklinikum Heidelberg**
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
PD Dr. Christian Thiel
www.klinikum.uni-heidelberg.de



- **Universitätsklinikum Münster**
Kinder- und Jugendmedizin
Allgemeine Pädiatrie
Prof. Dr. Thorsten Marquardt
www.klinikum.uni-muenster.de



Übersichtsvortrag

über die verschiedenen CDG-Syndrome
(World Conference on Congenital Disorders
of Glycosylation 2015)



Kontaktaufnahme für betroffene Familien

GlycoKids[®]

Bundesverein CDG-Syndrom e.V.

Am Kugelgarten 19

91522 Ansbach

Tel: +49 (0) 981 - 17154

Fax: +49 (0) 981 - 9776930

E-mail: Bundesverein@cdg-syndrom.de



Mitglied im Kindernetzwerk e.V.
Mitglied von Achse e.V.

www.cdg-syndrom.de

MDesign-Carbenstädt

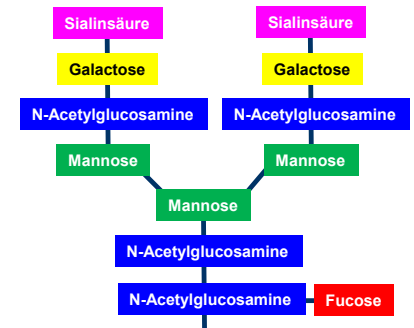
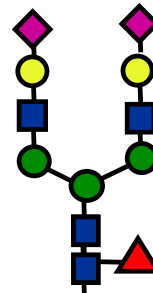
CDG-Syndrom

eine wichtige

DIFFERENTIAL- DIAGNOSE

kindlicher

ENTWICKLUNGS- STÖRUNGEN



Glycokids Bundesverein CDG-Syndrom e.V.

CDG sind klinische Chamäleons

Symptomkonstellation und Schwere der Symptomatik können auch bei dem gleichen Gendefekt stark variieren

Häufige Symptome:

- neurologische Symptome
- endokrine Störungen
- Koagulopathien
- Nierenfunktionsstörungen
- Leberfunktionsstörungen



Warum Sie bei jeder unklaren Entwicklungsstörung auch das CDG-Syndrom in Ihre Diagnostik einschließen sollten:

- Aufwand und Kosten sind relativ gering
- die meisten CDG-Unterformen sind mit nur einer Untersuchung feststellbar (Isoelektrische Fokussierung des Transferrins im Serum)
- eine gesicherte Diagnose ist für betroffene Familien von großer Bedeutung:
 - Gewissheit über genetische Belastung (Familienplanung)
 - Einstellen auf Prognose
 - Anschluss an Selbsthilfegruppe
 - erleichterter Zugang zu Hilfsmitteln

