



Patología congénita de organelas celulares: trastornos lisosomales, peroxisomales y del sistema de Golgi.

Patología lisosomal

- **Enfermedades de almacenamiento de lípidos**
 - Enfermedad de Gaucher
 - Enfermedad de Niemann-Pick (A, B, C1, C2)
 - Gangliosidosis tipo 1 (GM1)
 - Gangliosidosis tipo 2 (GM2)
 - Gangliosidosis tipo 2 por defecto del activador.
 - Enfermedad de Krabbe.
 - Leucodistrofia metacromática.
 - Enfermedad de Fabry.
 - Enfermedad de Farber.
 - Deficiencia de lipasa ácida lisosomal.
 - Enfermedad de Krabbe y leucodistrofia metacromática atípica.
 - Deficiencia múltiple de sulfatasa.
- **Oligosacaridosis y mucopolidosis:**
 - Manosidosis α .
 - Manosidosis β .
 - α - Fucosidosis.
 - Enfermedad de Schindler.
 - Aspartilglucosaminuria.
 - Galactosialidosis
 - Sialidosis o mucopolidosis I.
 - Enfermedad de Salla.
 - Mucopolidosis II.
 - Mucopolidosis III.
 - Mucopolidosis IV (Sialolipidosis).
- **Mucopolisacaridosis** tipo 1,II,IIIA, IIIB, IIIC, IIID, IVA, IVB,VI,VII y IX.
- **Lipofuscinosis neuroceroideas:** 1, 2, 3, 4A, 4B, 5, 6, 7, 8, 10, 11, 12, 13 y 14.
- **Cistinosis**



Patología Peroxisomal.

S. Zellweger.

Adrenoleucodistrofia ligada a X.

Enfermedad de Refsum.

Condrodisplasia rizomélica puntacta.

Déficit de proteína bifuncional.

Déficit de Acil- Co A oxidasa peroxisomal.

Deficiencia de 2-metilacil CoA-racemasa.

Deficiencia de acetil-c aciltransferasa 1.

Leucoencefalopatía-distonía-neuropatía motora.

Hiperoxaluria tipo 1.

Acatasemia.

Defectos congénitos de la Glicosilación:

Defectos de la O-Glicosilación.

Defectos de la N-glicosilación.