



Patoloxía conxénita de organelas celulares: trastornos lisosomais, peroxisomais e do sistema de Golgi.

Patoloxía lisosomal

- **Enfermidades de almacenamento de lípidos**
 - Enfermidade de Gaucher
 - Enfermidade de Niemann-Pick (A, B, C1, C2)
 - Gangliosidosis tipo 1 (GM1)
 - Gangliosidosis tipo 2 (GM2)
 - Gangliosidosis tipo 2 por defecto do activador.
 - Enfermidade de Krabbe.
 - Leucodistrofia metacromática.
 - Enfermidade de Fabry.
 - Enfermidade de Farber.
 - Deficiencia de lipasa aceda lisosomal.
 - Enfermidade de Krabbe e leucodistrofia metacromática atípica.
 - Deficiencia múltiple de sulfatasa.
- **Oligosacaridosis e mucopolipidosis:**
 - Manosidosis α .
 - Manosidosis β .
 - α - Fucosidosis.
 - Enfermidade de Schindler.
 - Aspartilglucosaminuria.
 - Galactosialidosis
 - Sialidosis ou mucopolipidosis I.
 - Enfermidade de Sáea.
 - Mucopolipidosis II.
 - Mucopolipidosis III.
 - Mucopolipidosis IV (Sialolipidosis).
- **Mucopolisacaridosis** tipo 1,II,IIIA, IIIB, IIIC, IIID, IVE, IVB,VI,VII e IX.
- **Lipofuscinosis neuroceroideas:** 1, 2, 3, 4A, 4B, 5, 6, 7, 8, 10, 11, 12, 13 e 14.
- **Cistinosis**



Patoloxía Peroxisomal.

S. Zellweger.

Adrenoleucodistrofia ligada a X.

Enfermidade 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 conxénitos da Glicosilación:

Defectos da Ou-Glicosilación.

Defectos da N-glicosilación.