

“G.V. Coppa (2008) Le malattie lisosomiali. Hematology Meeting Reports 2 (7): 31–38.”

Tabella 1. Classificazione delle malattie lisosomiali.

	<i>Difetto</i>	<i>Eponimo</i>
Mucopolisaccaridosi		
MPS-osi I H	α -L-Iduronidasi	Hurler
MPS-osi I S	α -L-Iduronidasi	Scheie
MPS-osi I H/S	α -L-Iduronidasi	Hurler/Scheie
MPS-osi II	Iduronato solfatasi	Hunter
MPS-osi III A	Eparan-N-sulfatasi	Sanfilippo A
MPS-osi III B	α -N-Acetil-glucosaminidasi	Sanfilippo B
MPS-osi III C	Acetil-CoA: α glucosaminide acetiltransferasi	Sanfilippo C
MPS-osi III D	N-Acetilglucosamina-6-solfatasi	Sanfilippo D
MPS-osi IV A	N-Acetilgalattosamina-6-solfatasi	Morquio A
MPS-osi IV B	β -Galattosidasi	Morquio B
MPS-osi VI	N-Acetilgalattosamina - 4 –solfatasi (Ariolfatasi B)	Maroteaux-Lamy
MPS-osi VII	β -Glucuronidasi	Sly
MPS-osi IX	lauronidasi	
Oligosaccaridosi -Glicoproteinosi-Mucopolipidosi		
Aspartilglucosaminuria	Aspartil-glucosaminidasi	
Fucosidosi	α -Fucosidasi	
Galattosialidosi	Catepsina - A	
Glicogenosi II	A - Glucosidasi	Pompe
α - Mannosidosi	α -Mannosidasi	
β - Mannosidosi	β -Mannosidasi	
Mucopolipidosi II	UDP-N-Acetilglucosaminil-1-fosfoferasi	I-cell disease
Mucopolipidosi III	UDP-N-Acetilglucosaminil-1-fosfoferasi	Pseudo-Hurler polydystrophy
Mucopolipidosi IV	Mucopolipina - 1	
Sialidosi	Neuraminidasi	
Schindler	α -N-acetilgalattosaminidasi	Schindler
Lipidosi & Sfingolipidosi		
Fabry	α -Galattosidasi A	Fabry
Lipogranulomatosi	Ceramidasi	Farber
Gangliosidosi GM ₁	β -Galattosidasi	
Gangliosidosi GM ₂	β -Esosaminidasi A	Tay-Sachs
Gangliosidosi GM ₂ tipo II	β -Esosaminidasi A, B	Sandhoff
Gaucher	β -Glucosidasi Attivatore Saposina - C	Gaucher
Leucodistrofia metacromatica	Ariolfatasi A Attivatore Saposina - B	
Leucodistrofia a cellule globoidi	Galattocerebroside β -Galattosidasi	Krabbe
Niemann-Pick A e B	Sfingomielinasi	Niemann-Pick
Wolman	Lipasi acida	Wolman
Malattia da accumulo esteri del colesterolo	Lipasi acida	
Alterazione proteine integrali di membrana & altri difetti		
Cistinosi	Alterato trasporto della membrana lisosomiale	
Deficit multiplo solfatasi	“C α -formylglycine-regenerating enzyme”	
Malattia di Danon	LAMP 2	Danon
Lipofuscinosi ceroidi	Palmitoil-proteina tioesterasi	
M. accumulo acido sialico	Sialina	Salla
Niemann-Pick C	NPC 1 e 2	Niemann-Pick
Picnodisostosi	Catepsina - K	

Tabella 2. Segni di sospetto di malattia lisosomiale.

Facies	
Lineamenti grossolani	Mucopolisaccaridosi, Mucolipidosi, Oligosaccaridosi, Gangliosidosi GM1
Facies "da bambola":	Gangliosidosi GM 2
Macrocefalia:	Hurler, Gangliosidosi GM 2
Cute e annessi	
Irsutismo, capelli ispidi	Mucopolisaccaridosi, Mucolipidosi
Cute spessa e lardacea	Mucopolisaccaridosi, Mucolipidosi
Noduli sottocutanei	Fabry, Hunter
Angiocheratomi	Fabry, Mannosidosi, Fucosidosi II
Ipo/anidrosi	Fabry
Intolleranza caldo/freddo	Fabry
Ittiosi	Deficit multiplo solfatasi
Reperti ematologici	
Linfociti vacuolati	M. lisosomiali in genere
Cellule accumulo midollo	Gaucher, Niemann-Pick
Anemia, piastrinopenia	Gaucher, Niemann-Pick
Organi ipocondriaci	
Epato-splenomegalia	Mucopolisaccaridosi, Mucolipidosi, Glicoproteinosi, Oligosaccaridosi, Gaucher, Niemann-Pick
Rene	
Ascite neonatale	Mucopolisaccaridosi VII, Sialidosi, Gaucher
Insufficienza renale	Fabry
Sistema nervoso	
Ipotonia	Gangliosidosi GM2Tay-Sachs, Sandhoff, Leucodistrofia metacromatica, Sialidosi, Krabbe, Pompe,
Ritardo psicomotorio	Hurler, Hunter grave, Sanfilippo, Mannosidosi, I-cell disease, Gaucher tipo 2 Niemann-Pick, Gangliosidosi G _{M1} , Fucosidosi, Leucodistrofia metacromatica
Convulsioni, mioclonie	Gangliosidosi G _{M2} , Sialidosi, Fucosidosi, Sanfilippo
Ictus precoce	Fabry
Acroparestesie	Fabry
Occhio	
Opacità corneale	Mucopolisaccaridosi, Mucolipidosi, Oligosaccaridosi
Cornea verticillata	Fabry
Vasi congiuntivali varicosi:	Fabry
Atrofia ottica	Leucodistrofia metacromatica, Krabbe
Macchia rosso ciliegia	Tay-Sachs, Sandhoff, Gangliosidosi GM1, Niemann-Pick, Sialidosi
Reperti radiologici	
Disostosi multipla	Mucopolisaccaridosi, Mucolipidosi, Glicoproteinosi, Oligosaccaridosi
Femori "a fiasco"	Gaucher
Polmoni di aspetto "ovattato"	Niemann-Pick
Apparato osteo-articolare	
Limitazioni articolari	Mucopolisaccaridosi, Mucolipidosi, Oligosaccaridosi
Apparato digerente	
Dolori addominali ricorrenti:	Fabry
Diarrea	Mucopolisaccaridosi, Fabry
Ernie ombelicali/inguinali	Mucopolisaccaridosi, Sialidosi, I-cell disease
Cuore	
Cardiomiopatia dilatativa	Glicogenosi tipo II, Fabry
Valvulopatie	Mucopolisaccaridosi
Aritmie	Mucopolisaccaridosi
Apparato respiratorio	
Infezioni ricorrenti	Mucopolisaccaridosi, Glicogenosi tipo II, Fucosidosi, Mannosidosi
Apnee ostruttive	Mucopolisaccaridosi
Ipertrofia adeno-tonsillare	Mucopolisaccaridosi
Insuff. respirat. progressiva	Glicogenosi tipo II, Mucopolisaccaridosi
