

Malattie lisosomiali

40 enzimopatie ereditarie



Patologia da accumulo



Sintomi permanenti e progressivi:

- **SNC (80%): mielina**
- **(leucodistrofie) sostanza grigia**
- **SRE**
- **Midollo osseo: segni scheletrici**
- **segni ematologici**
- **Fegato**
- **Milza**
- **Polmone**
- **Cuore**
- **Rene**

Lisosoma: catabolismo di molecole complesse

sfingolipidi
lipidi
mucopolisaccaridi
oligosaccaridi
glicogeno
cistina

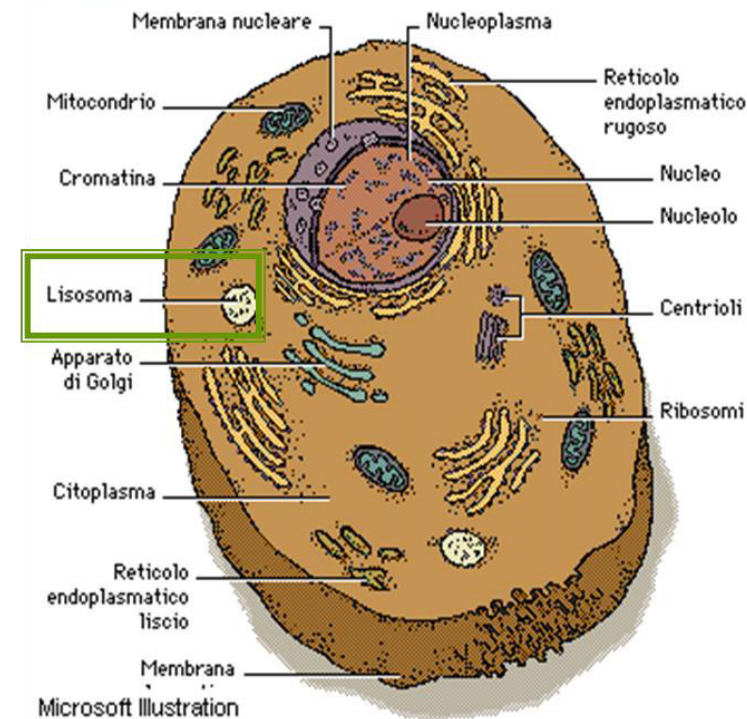


Figura 1 : sinossi delle malattie metaboliche lisosomiali.