

Patología	Enzima deficiente	Macromolécula afectada	Gen mutado	Cromosoma	Etnia	Tipos clínicos	Órganos afectados	Diagnostico	Tratamiento
Enfermedad de Gaucher	Glucocerebrosidasa Glucosidasa ácida B (catalismo de la glucosilceramida)	Esfingolípidos (catabolismo de glucocerebrosidos)	GBA + de 300 mutaciones N370S, L444P, 84GG y E1US 2+1	1 (q-21-31)	<ul style="list-style-type: none"> • Tipo I: panétnica. Judíos ashkenazi • Tipo II: panétnica. • Tipo III: panétnica polacos, suecos y árabes 	<ul style="list-style-type: none"> • No neuronopático • Neuronopático agudo • Neuronopático subagudo (subtipos a, b, c) 	Bazo, hígado, médula ósea, huesos y sistema nervioso central.	<ul style="list-style-type: none"> • Determinación de la actividad enzimática en leucocitos de sangre periférica o en cultivo de fibroblasto (lectura < de 305 de actividad) • Estudio molecular de las mutaciones así como de quitotriosidasa y fosfatasa ácida. 	<ul style="list-style-type: none"> • Terapia de reemplazo enzimático con imiglucerasa, velaglucerasa alfa o taliglucerasa alfa, cada 15 días toda la vida.
Mucopolisacáridos tipo I	αL, iduronidasa	Mucopolisacáridos o glicosaminoglicanos	W402X q70X P533R	4locus 4p 16.3	Panétnica	<ul style="list-style-type: none"> • Forma severa: síndrome de Hurler • Forma intermedia: síndrome de hurlerscheie • Forma atenuada: síndrome de scheie 	<ul style="list-style-type: none"> • Sistema nervioso central (retraso psicomotor con hidrocefalia, mielopatía cervical progresiva, con compresión medular). • Sistema nervioso periférico (compresión de nervios y tendones). 	Determinación de la actividad enzimática en leucocitos plasma y cultivo de fibroblastos. Estudio molecular de las mutaciones	<ul style="list-style-type: none"> • Terapia de reemplazo enzimático: αLiduronidasa recombinante cada semana toda la vida. • Trasplante de médula ósea o de células de cordón umbilical

Enfermedad de Fabry	Alfa galactosidasa A	Esfingolípidos (catabolismo de la globotriaosilceramida GL3)	Alfa galactosidasa A	Xq 22	Panétnica	Manifestaciones tempranas <35 años y tardías >35 años	Cerebro (accidente cerebrovascular), corazón (miocarditis, endocarditis), piel (angioqueratomas, hipo o anhidrosis), ojos (opacidad corneal)	<ul style="list-style-type: none"> •Determinación de la actividad enzimática en plasma, leucocitos y otros grupos celulares o en gotas de sangre seca en papel filtro. • Estudio molecular de las mutaciones 	Terapia de reemplazo enzimático con técnica de ADN recombinante agalsidasa alfa y/o beta, catorcenalmente toda la vida.
Mucopolisacariodosis tipo ii	Iduronato 2 sulfatasa	Mucopolisacaridos o glicosaminoglicos (heparan, dermatan, keratán, condroitin sulfato).	12s pseudogen 12S2, IQSP1	Xq28	Panétnica	<ul style="list-style-type: none"> • Forma severa: 4 años • Forma atenuada: >4 años 	<ul style="list-style-type: none"> • Sistema nervioso central (retraso psicomotor) •Musculoesquelético: (facies tosca macrocefalea, disostosis múltiple) • Sistema nervioso: (compresión del nervio óptico). ONG: (obstrucción de la vía aérea, pérdida de la audición). • Gastrointestinal: (hepatomegalia, hernias inguinales y umbilicales, diarrea crónica). • Cardiovascular: (valvulopatía) 	<ul style="list-style-type: none"> •Determinación enzimática en cultivo de fibroblastos, leucocitos, plasma, líquido amniótico. •Determinación de glicosaminoglicos en orina (pueden aparecer en MPS I y VII) 	Terapia de reemplazo enzimático con idursulfasa recombinante cada semana toda la vida.

Glucogenosis tipo II (enfermedad de Pompe)	Alfa glucosidasa alfa o maltasa acida	Glucagón	<ul style="list-style-type: none"> • IVS-I en caucásicos • Asp645 glu en Taiwan • Avg 854X en africanos • 140 mutaciones 	17q25.2 -q25.3	panétnica	<ul style="list-style-type: none"> • Infantil clásico: rápidamente progresivo • Infantil no clásico • Infantil juvenil (aparición tardía) adulto 	<ul style="list-style-type: none"> • Corazón (cardiomiopatía) • Musculoesquelético (debilidad muscular proximal grave y progresiva) • Pulmón (insuficiencia respiratoria e infecciones) Gastrointestinal (hepatoesplenomegalia, macroglosia) 	<p>Determinación de la actividad enzimática en fibroblastos, músculo, leucocitos</p> <p>Amniocentesis en vellosidades coriónicas.</p> <p>Actividad de la enzima en papel filtro y análisis por fluorometría o espectrometría de masas</p> <p>Análisis de las mutaciones.</p> <p>Creatincinasa, aspartasa, alanino aminotransferasa, deshidrogenasa láctica y glucosa tetrasacárida, están elevadas.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Terapia de reemplazo enzimático con alfa glucosidasa acida humana recombinante cada dos semanas
Mucopolisacaridosis VI (síndrome de Maroteaux – lamy)	N-acetilgalactosamina 4-sulfatasa (arilsulfatasa B)	Glicosaminoglicanos (dermatan sulfato)	Y2 10c (10%) 80 mutaciones	Gen ARSB en cromosoma 5	Panétnica Brasil y Portugal	Aguda y crónica	<ul style="list-style-type: none"> • Musculo esquelético (disostosis múltiple, artropatía crónica) • ONG (obstrucción de las vías aéreas superiores, otitis crónica, hipoacusia) 	<ul style="list-style-type: none"> • Determinación de la enzima en leucocitos, fibroblastos • Glicosaminoglicanos en orina, en cromatografía, en capa fina o en electroforesis 	<ul style="list-style-type: none"> • Terapia de reemplazo enzimático con N-acetilgalactosamina 4-sulfatasa • Cada semana toda la vida

							<ul style="list-style-type: none"> • Gastrointestinal (hepatoesplenomegalia) • Cardiovascular (enfermedad cardiopulmonar) 		
Enfermedad de NIEMANN PICK tipo C	Alteración intracelular en el transporte de lípidos	Esfingolipidosis	NPCI (95%) NPC2 (5%)	NPCI: I8Q1 – q12	Panétnica	<ul style="list-style-type: none"> • Forma infantil temprana 16 años • Forma tardía 2-6 años • Forma juvenil 6 – 15 años • Forma adulta >16 años 	Hígado (colestasis neonatal, hepatoesplenomegalia) Sistema nervioso (parálisis supranuclear de la mirada vertical, ataxia, disartria, trastornos cognitivos, cataplexia, epilepsia mioclónica, distonía, síntomas neurosiquiátricos)	Búsqueda de acúmulo de colesterol libre no esterificado en fibroblastos mediante técnica de la Filipina. Secuencia de los genes	Terapia de reducción de sustrato, impidiendo su síntesis. Miglustat