

Variantes	Enfermedad de Gaucher	Enfermedad de Fabry	Enfermedad de Hurler	Enfermedad de Hunter	Síndrome de Maroteaux-Lamy	Enfermedad de Pompe	Enfermedad de NIEMAN PICK Tipo C
Enzima Deficiente	Glucosidasa Ácida B	Alfa Galactosidasa A	Iduronidasa	Iduronato 2 Sulfatasa	N-acetilgalactosamina-4-Sulfatasa	Alfa Glucosidasa alfa	Alteración en el Transporte de Lípidos
Gen Mutado	GBA + de 300 mutaciones N370S, L444P, 84GG y E1US 2+1	Alfa galactosidasa A más de 160 mutaciones	W402X q70X P533R	12s pseudogen 12S2, IQSP1	Y210c (10%) 80 mutaciones	IVS-1 en caucásicos Asp645 glu en Taiwan Avg 854X en africanos 140 mutaciones	NPC1 (95%) NPC2 (5%)
Cromosoma	1 (q-21-31)	Xq 22	4locus 4P 16.3	Xq28	Gen ARSB en cromosoma 5	17q25.2-q25.3	NPC1: 18q11-q12 NPC2: 14q 24-3
Tipo de Herencia	Autosómica recesiva	Recesivo ligado al cromosoma X	Autosómica recesiva	Recesiva ligada al X	Autosómica recesiva	Autosómica recesiva	Autosómica recesiva
Frecuencia de Portadores	Judíos ashkenazi	Los hijos varones tienen 50% de probabilidad de que padezcan la enfermedad y las hijas 50% de ser portadoras	Forma severa 1:100,000 a Forma intermedia 1: 280,000 Forma atenuada 1:500,000	1:170,000 recién nacidos masculinos	Panétnica Brasil y Portugal 1:238-1:300,000	Panétnica 1:40,000-1:300,000	Panétnica 1:150,000
Tipos Clínicos	No neuronopático Neuronopático agudo Neuronopático subagudo	Manifestaciones tempranas <35 años y tardías >35 años	Forma severa Síndrome de Hurler Forma intermedia Síndrome de Hurler-Scheie	Forma severa < 2 a 4 años Forma atenuada >4 años	Aguda y crónica	Infantil clásico (rápidamente progresivo) Infantil no clásico Infantil juvenil (aparición tardía) adulto	Forma infantil temprana <2 años Forma tardía 2-6 años Forma juvenil 6-15 años Forma adulta >16 años
Organos Afectados	Bazo, hígado, médula ósea, huesos y sistema nervioso central	Cerebro, Corazón, Piel y Ojos	Sistema nervioso central, Sistema nervioso periférico, Huesos, Ojos, Pulmones, Corazón.	Sistema nervioso central, Musculoesquelético, Gastrointestinal, Cardiovascular, Sistema nervioso.	Musculoesquelético, Gastrointestinal, Sistema nervioso, Cardiovascular.	Corazón, Musculoesquelético, Pulmón, Gastrointestinal.	Hígado y Sistema nervioso