

## Enfoque simplificado para el diagnóstico de enfermedades lisosomales en niños

En el mundo se han identificado más de 50 enfermedades por depósito lisosomal, las que aproximadamente ocurren como grupo en 1 de 5,000 nacidos vivos. Muestran una patogénesis común, un defecto genético en una o varias enzimas lisosomales específicas, dando lugar a una deficiente actividad enzimática. Los lisosomas en los macrófagos tienen hidrolasas ácidas que reducen las macromoléculas en pequeñas partículas para ser recicladas o eliminadas del cuerpo; si no se eliminan cabalmente se acumulan interfiriendo en la actividad celular normal a diferentes niveles, pudiendo ocasionar una posible muerte celular. Los tipos diferentes de sustratos acumulados en diversas células del cuerpo producen alteraciones en diferentes órganos con gran variabilidad en la expresión clínica. La evolución de estas enfermedades es crónica y progresiva, depende de la cantidad de sustrato acumulado, así como también su pronóstico es con relación al tiempo en que se hace el diagnóstico y se inicia el tratamiento; es por eso necesario que haya un entendimiento adecuado de estas enfermedades consideradas "raras", progresivas, incurables y mortales.

Estas enfermedades se han clasificado en cuatro grandes grupos, dependiendo de la alteración en la macromolécula afectada, siendo reconocido como: I. Esfingolipidosis, II. Mucopolisacari-dosis, III. Glucogenosis y IV. Glucoproteinosi-s.

La primera EDL fue informada en 1955 por De Dure C y cols., quienes la dieron a conocer como enfermedad de Pompe o gluco-genosis II; con el transcurso del tiempo se empezaron a identificar en grupos de enfermos por su déficit enzimático y su sustrato acumulado; más tarde se describie-ron sus particularidades clínicas, aunque no ha sido posible llegar a una estandarización de éstas, a pesar de que comparten bases pato génicas.