

## Características Generales de las Enfermedades Lisosomales.

- 1.- Son enfermedades congénitas degenerativas.
- 2.- Pueden haber grupos étnicos que sean más vulnerables o más susceptibles a estos.
- 3.- Son hereditarias de manera autosómica recesiva.

## Causas de las Enfermedades Lisosomales.

- 1.- Son monogénicas. Es decir afectan un solo gen.
- 2.- En algunos casos se pierde completamente la actividad enzimática.
- 3.- La mayoría de las alteraciones lisosomales se deben a que un gen no codifica a una hidrolasa.
- 4.- Existen alteraciones al momento de la plegación enzimática o la glucosilación. — Lumen del RER = Se lleva a cabo. Carbohidratos que se unen:
  - Manosa<sup>2</sup>.
  - N-Acetilglucosamina.<sup>3</sup>
  - Glucosa.<sup>1</sup>
- 5.- Es una alteración en el direccionamiento de las enzimas hacia los lisosomas. (Dirección)
- 6.- No se forman complejos multienzimáticos y las enzimas son inestables.
- 7.- Las mutaciones en transportadores de membrana o en proteínas que permiten el funcionamiento del lisosoma, es otro punto a considerar.