

Se conocen como enfermedades lisosomales un grupo heterogéneo de trastornos del lisosoma determinados genéticamente y cuya causa principal de patología es la incapacidad de degradar las macromoléculas procedentes del recambio celular por un defecto funcional de distintas enzimas.

Hasta el presente se han descrito alrededor de 40 tipos de enfermedades por almacenamiento lisosomal y si consideramos los diferentes subtipos y variantes, pueden pasar de las 60.

Por lo general las enfermedades lisosomales, presentan una clínica muy variable, incluso dentro de un grupo, con un mismo defecto enzimático; y por el contrario, un déficit distinto puede tener una clínica similar. En muchas enfermedades lisosomales existen formas infantiles, generalmente más graves y agudas, formas juveniles de gravedad intermedia y formas del adulto más "benignas" y con un curso generalmente crónico.

Por lo tanto, se trata de enfermedades de abordaje multidisciplinario, con especial protagonismo de pediatras, neurólogos, traumatólogos, endocrinos y hematólogos, y, en menor grado de oftalmólogos, nefrólogos y digestólogos. Puede decirse, que cualquier especialidad médico-quirúrgica puede estar implicada en un determinado caso.

CLASIFICACION / LISTADO DE LAS MAS IMPORTANTES

GRUPOS	ENFERMEDAD
GLUCOGENOSIS	<ul style="list-style-type: none"> • tipo 0 o deficiencia de glucógeno-sintetasa • tipo Ia o enfermedad de Von Gierke • tipo Ib o deficiencia de la actividad translocasa microsomal • tipo II o enfermedad de Pompe • tipo III o enfermedad de Cori • tipo IV, enfermedad de Andersen o amilopectinosis • tipo V o enfermedad de McArdle • tipo VI o enfermedad de Hers • tipo VII o enfermedad de Tauri
ESFINGOLIPIDOSIS	<ul style="list-style-type: none"> • Tay-Sachs • Gaucher • Fabry • Niemann-Pick • Krabbe • Gangliosidosis generalizada • Leucodistrofia metacromatica
MUCOPOLISACARIDOSISI	<ul style="list-style-type: none"> • Mucopolisacaridosis tipo I, o enfermedad de Hurler. • Mucopolisacaridosis tipo II o Enfermedad de Hunter. • Mucopolisacaridosis tipo III o síndrome de Sanfilippo • Mucopolisacaridosis tipo IV o síndrome de Morquio. • Mucopolisacaridosis tipo VI o síndrome de Maroteaux-Lamy. • Mucopolisacaridosis tipo VII o síndrome de Sly.
MUCOLIPIDOSIS	<ul style="list-style-type: none"> • Sialidosis y tipos II, III y IV
OTRAS	