

Cosa sono le malattie da accumulo lisosomiale?

Le malattie da accumulo lisosomiale (LSD) sono disordini genetici del metabolismo causati dal malfunzionamento di enzimi coinvolti nella degradazione di macromolecole biologiche. L'accumulo di materiale non degradato produce depositi nelle cellule di tessuti e organi che causano in modo variabile disfunzioni del sistema nervoso centrale, scheletrico, pelle, cuore, muscoli, reni, fegato e/o altri organi a seconda della macromolecola biologica accumulata.

Le LSD singolarmente sono classificate come malattie rare, ma considerate nell'insieme presentano un'incidenza di 1: 7.000 nati.

DIAGNOSI OFFERTE

- Malattia di Pompe** (α -glucosidasi acida)
- Malattia di Fabry** (α -galattosidasi)
- Malattia di Gaucher** (β -glucosidasi acida)
- Mucopolisaccaridosi I** (α -L-iduronidasi)
- Mucopolisaccaridosi II** (Iduronato-2-solfatasi)
- Mucopolisaccaridosi IIIB** (α -N-acetilglucosaminidasi)
- Mucopolisaccaridosi IVB e GM1**
- Gangliosidosi** (β -galattosidasi)
- Malattia Tay Sachs e GM2 gangliosidosi** (β -esosaminidasi A)
- Malattia di Sandhoff** (β -esosaminidasi A/B)



Laboratorio di Diagnosi biochimica di Malattie lisosomiali
Responsabile: prof. Luigi Michele Pavone
Referente: dott.ssa Melania Scarcella

CEINGE Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore
Via Gaetano Salvatore, 486, 80131 Napoli NA
+39 081 7462436 • 3169 • 3610
<http://www.ceinge.unina.it>
accettazione@ceinge.unina.it
biochimilisosomiali@ceinge.unina.it

DIAGNOSI BIOCHIMICA DI MALATTIE LISOSOMIALI

*Informativa
per specialisti e pazienti*

