

Болезнь

Недостающий фермент

Накапливаемый метаболит

Сфинголипидозы

Ганглиозидоз GM₁

β -галактозидаза

Ганглиозид GM₁, галактозосодержащие олигосахариды

Болезнь Тея–Сакса

β -гексозаминидаза, α -субъединица

Ганглиозид GM₂

Болезнь Сендхоффа

β -гексозаминидаза, β -субъединица

То же

Болезнь Гоше

[Глюкоцереброзидаза](#), β -глюкозидаза

Глюкоцереброзид

Болезнь Краббе

Галактозилцерамид- β -галактозидаза

Галактоцереброзид

Болезнь Фабри

α -галактозидаза А

Церамидтригексозид, церамиддигалактозид

Болезнь Ниманна–Пика, тип I

Сфингомиелиназа

Сфингомиелин

Метахроматическая лейкодистрофия

Арилсульфатаза А

Галактоцереброзидсульфат

Мукополисахаридозы

I Хурлера

α -L-идуронидаза

Дерматансульфат, гепарансульфат

II Хантера

L-идуронат-сульфатаза

То же

IIIA Сан-Филиппо А

Гепарансульфат-сульфамидаза

Гепарансульфат

IVA Моркио А

N-ацетилгалактозамин-4-сульфатаза

Кератансульфат

Липидозы

Болезнь Вольмана

Кислая липаза

Эфиры холестерина, триглицериды

Нейрональный цероид-липофусциноз

Пальмитоил-протеин тиоэстераза

Липофусцин

Гликопротеинозы

α -маннозидоз

α -маннозидаза

Маннозосодержащие олигосахариды

α -фукозидоз

α -фукозидаза

Фукозосодержащие сфинголипиды, гексуроновая кислота

Сиалидоз

N-ацетил-нейраминидаза

Олигосахариды, содержащие сиаловую кислоту

Гликогенозы

Болезнь Помпе

α -глюкозидаза

Гликоген

Муколипидозы

Тип II/III (I-клеточная болезнь)

N-ацетилглюкозамин-1-фосфотрансфераза

Мукополисахариды, гликолипиды



Интересные статьи:

- 1) [Множественная миелома](#)

- 2) [Хронический цистит и его редкие формы](#)

- 3) [Болезнь моторных нейронов](#)