

**Болезнь**

**Недостающий фермент**

**Накапливаемый метаболит**

**Сфинголипидозы**

Ганглиозидоз GM<sub>1</sub>

$\beta$ -галактозидаза

Ганглиозид GM<sub>1</sub>, галактозосодержащие олигосахариды

Болезнь Тея–Сакса

$\beta$ -гексозаминидаза,  $\alpha$ -субъединица

Ганглиозид GM<sub>2</sub>

Болезнь Сендхоффа

$\beta$ -гексозаминидаза,  $\beta$ -субъединица

То же

Болезнь Гоше

[Глюкоцереброзидаза](#),  $\beta$ -глюкозидаза

Глюкоцереброзид

Болезнь Краббе

Галактозилцерамид- $\beta$ -галактозидаза

Галактоцереброзид

Болезнь Фабри

$\alpha$ -галактозидаза А

Церамидтригексозид, церамиддигалактозид

Болезнь Ниманна–Пика, тип I

Сфингомиелиназа

Сфингомиелин

Метахроматическая лейкодистрофия

Арилсульфатаза А

Галактоцереброзидсульфат

Мукополисахаридозы

I Хурлера

$\alpha$ -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

$\alpha$ -маннозидоз

$\alpha$ -маннозидаза

Маннозосодержащие олигосахариды

$\alpha$ -фукозидоз

$\alpha$ -фукозидаза

Фукозосодержащие сфинголипиды, гексуроновая кислота

Сиалидоз

N-ацетил-нейраминидаза

Олигосахариды, содержащие сиаловую кислоту

Гликогенозы

Болезнь Помпе

$\alpha$ -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](#)