

Epato-splenomegalia: - **Gaucher**
epatopatia cronica - **Niemann-Pick tipo B**
- **Difetto lipasi acida (CESD)**

Fibrosi polmonare : - **Gaucher** - **Niemann-Pick tipo B**
Insufficienza respiratoria acuta : **Pompe (GSD 2)**

Malattia scheletrica progressiva: **Gaucher**

Piastrinopenia : - **Gaucher**

Piastrinopenia-anemia-splenomegalia : - **Gaucher**
- **Niemann-Pick**

Proteinuria isolata : **Fabry**

Insufficienza renale: **Fabry**

Cardiomiopatia ipertrofica : **Fabry**

Ictus precoce, TIA : **Fabry**

Leucodistrofie: **sfingolipidosi;**

Parkinsonismi: **Gaucher**

Miopia progressiva : **Pompe (glicogenosi II)**

IperCKemia : **Pompe (glicogenosi II)**

Artropatia cronica : **MUCOPOLISACCARIDOSI MPS**

M. lisosomiali

sospetto clinico

Figura 2. Sospetto diagnostico per alcune frequenti Malattie Lisosomiali