

Gene abbreviation	Lysosomal storage disease
AGA: aspartylglucosaminidase	Aspartylglucosaminurie
ARSA: arylsulfatase A	Leucodystrophie métachromatique
ARSB: arylsulfatase B	Mucopolysaccharidose type 6
ASAH: céramidase acide	Déficit en céramidase/ maladie de Farber
CLN3: céroïde-lipofuscinose neuronale	Céroïde-lipofuscinose neuronale juvénile
CLN5 : céroïde-lipofuscinose neuronale	Céroïde-lipofuscinose neuronale infantile tardive
CLN6 : céroïde-lipofuscinose neuronale	Céroïde-lipofuscinose neuronale infantile tardive
CLN8: céroïde-lipofuscinose neuronale	Céroïde-lipofuscinose neuronale variante nordique
CTNS: cystonine	Cystinose néphropatique
CTSA: cathepsine A	Galactosialidose
CTSC: cathepsine C	Syndrome de Papillon-Lefèvre
CTSD: cathepsine D	Céroïde-lipofuscinose neuronale
CTSK: cathepsine K	Pycnodysostose
DNAJC5: homologue Hsp40	Céroïde-lipofuscinose neuronale de l'adulte
FUCA1: fucosidase alpha	Fucosidose
GAA: glucosidase alpha	Glycogénose par déficit en maltase
GALC: galactosylcéramidase	Maladie de Krabbe
GALNS: galactosamine sulfatase	Mucopolysaccharidose type 4A
GBA: glucosidase beta	Maladie de Gaucher
GLA: galactosidase alpha	Maladie de Fabry
GLB1: galactosidase beta	Mucopolysaccharidose type 4B
GNE: glucosamine épimérase	Sialurie
GNPTAB: acétylglucosamine phosphate transférase	Mucolipidose type 2-3
GNPTG: acétylglucosamine phosphate transférase	Mucolipidose type 3
GNS: glucosamine sulfatase	Maladie de San Filippo D/ Mucopolysaccharidose 3
GUSB: glucuronidase beta	Mucopolysaccharidose type 7
HEXA: hexosaminidase A	Maladie de Tay-Sachs, variant B
HEXB: hexosaminidase B	Maladie de Sandhoff
HGSNAT: heparin glucosaminide acétyltransférase	Maladie de San Filippo type C
HYAL1: hyaluronoglucosaminidase	Déficit en hyaluronidase
IDS: iduronate sulfatase	Mucopolysaccharidose type 2
IDUA: iduronidase alpha	Syndrome de Hurler
LAMP2: lysosomal-associated membrane protein 2	Glycogénose par déficit en LAMP2
LIPA: lipase A	Maladie de Wolman
MAN2B1: mannosidase alpha	Alpha-mannosidose
MANBA: mannosidase beta	Bêta- mannosidose
MCOLN1: mucolipin	Mucolipidose type 4
MFSD8: major facilitator superfamily domain	Céroïde-lipofuscinose neuronale infantile tardive
NAGA: N-acétylgalactosaminidase alpha	Déficit en N-acétylgalactosaminidase alpha
NAGLU: N-acétylglucosaminidase alpha	Maladie de San Filippo type B
NEU1: sialidase 1	Sialidose type 1-2
NPC1: Niemann-Pick disease type C1	Maladie de Niemann-Pick type C
NPC2: Niemann-Pick disease type C1	Maladie de Niemann-Pick type C
PPT1: palmitoyl protein thioesterase	Céroïde-lipofuscinose neuronale
PSAP: prosaposin	Maladie de Krabbe ou de Gaucher atypique
SGSH: N- sulfoglucosamine sulfohydrolase	Maladie de San Filippo type A

<p>SLC17A5: solute carrier family 17 SMPD1: sphingomyelin phosphodiesterase SUMF1: sulfatase modifying factor TPP1: tripeptidyl peptidase</p>	<p>Maladie de surcharge en acide sialique libre Maladie de Niemann-Pick type A/B Déficit multiple en sulfatases Céroïde-lipofuscinose neuronale</p>
---	---

