

doi: DOI Creative-Commons 16/08/2024 Universidad de Los Andes

UNIVERSIDAD DE LOS ANDES

# Uso de Herramientas del Ebi para la Busqueda y Analisis de Datos Biologicos en la Enfermedad de Krabbe

Gabriela Casas, a Mariana Serrano and Andres Prada<sup>a,b</sup>

FOR PUBLISHER ONLY Received on 16 August 2024; accepted on 00 Month 2024

### Abstract

La enfermedad de Krabbe, es una leucodistrofia autosómica recesiva. En su etio - fisio - patología, se menciona, que es resultante de una deficiencia de galactocerebrosido Beta - galactosidasa, está encima es requerida en la ruta catabolica de la formación de ceramida y galactosa. Se conoce que el compuesto citotóxico resultante de más de 200 mutaciones en este gen ubicado en el cromosoma 14q31, es la galactosilesfingosina, la cual causa daño en los oligodendrositos. Se observa su aparición y rápida evolución, entre los 3 y 6 meses de edad, y es de carácter mortal. La supervivencia, por encima de los 2 años de edad, es muy poco frecuente. En este trabajo se usaron Herramientas del Ebi para la búsqueda y análisis de datos biológicos, esto con miras a generar una mejor comprensión de la enfermedad de Krabbe, esta búsqueda y uso de herramientas, están planteadas en tres escalas, la primera es genómica, la segunda es proteomica y la tercera es metabólica, por lo cual se usaran varias de las herramientas EBI propuestas en este curso, y algunas otras más que se irán anexando en el camino.

Key words: Leukodystrophy, Globoid Cell, Krabbe Disease, Atypical, due to Saposin A Deficiency, Galactocerebrosidase Deficiencies, (Terminos MeSH)

#### INTRODUCCION

La connotación de enfermedad desatendida o huérfana varía de país a país, en Colombia, "es aquella enfermedad crónica debilitante, grave, que amenaza la vida y con una prevalencia (la medida de todos los individuos afectados por una enfermedad dentro de un periodo particular de tiempo) menor de 1 por cada 5.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultras huérfanas y olvidadas, esto según la (Ley 1392 de 2010/Ley 1438 de 2011)". (MINSALUD 2011) La evolución clínica de los pacientes curza con, signos motores, entre ellos rigidez y debilidad muscular, esto es muy grave, ya que las dificultades para la alimentación y respiración incrementan gradualmente. También se observa pérdida de la capa mielínica en el encéfalo, oligodendrocitos en el sistema nervioso central, se conoce como característica única en su diagnóstico, la agregación de macrófagos ingurgitados, que se conocen como

células globoides, en el parénquima y alrededor de los vasos sanguíneos.(Robbins y Cortan 2010)

Por razones académicas y para este ejercicio, se subraya la pregunta problema. Para la siguiente entrega será incorporada al documento. ¿Cuáles son las dinámicas moleculares entre la expresión genética, Proteomica y Metabólomica de los genes mutados en la Enfermedad de Krabbe?

Esta pregunta es importante en el desarrollo de nuevas terapias que involucren áreas como la biología molecular, biología computacional, biología sintética y de sistemas, pues sabemos que esta leucodistrofia es un trastorno grave, que genera destrucción de la materia blanca, lo cual desencadena en la perdida progresiva de capacidades mentales y físicas. No existen tratamientos al día de hoy, se han propuesto tratamientos

<sup>&</sup>lt;sup>a</sup>Departmento de Ciencias Biologicas, Universidad de Los Andes, Bogota, Colombia and <sup>b</sup>Departmento de Ingeniaria de Sistemas y Computacion, Universidad de Los Andes, Bogota, Colombia

<sup>\*</sup>To whom correspondence should be addressed: a.chaconp@uniandes.edu.co

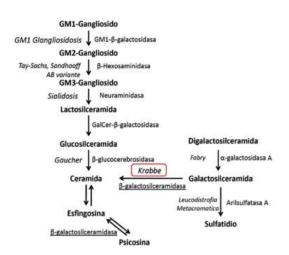


Fig. 1. Ruta metabólica de Degradación de Esfingolípidos. Tomado de Garcia y Uribe 2017

experimentales tales como el trasplante de sangre de cordón umbilical en estado presintomático. (Khanal et all 2024)

A continuacion se muestra Ruta metabólica de degradación de esfingolípidos, aca podemos observar donde ocurre la enfermedad de Krabbe

## JUSTIFICACION, por razones académicas y para este ejercicio, se subraya la justificación, para la siguiente entrega será incorporada al documento

Según la investigadora Lina García, investigadora del centro de bioquímica de la universidad de los Andes CIBI, La epidemiología de la enfermedad, no tiene referentes en Colombia y en Latinoamérica es pobre, el sub diagnóstico también es una característica presente en Latinoamérica, para Europa se encuentra que es de 1:100.000 recién nacidos. (Garcia y Uribe 2017)

La falta de tratamientos de calidad y de fácil acceso, para la enfermedad de Krabbe en Colombia, Latinoamérica y el mundo, la hace un blanco perfecto de investigación. La comprensión de las dinámicas moleculares entre la expresión genómica, proteomica y metabolomica de algunos genes mutados en esta enfermedad, permitirá desarrollar nuevas vías de abordar el tratamiento de la enfermedad de Krabbe.

#### CONCLUCIONES

Por definir

#### MATERIAL SUPLEMENTARIO

Por definir.

#### CONTRIBUCIONES

Todos los autores contribuyeron icualitariamente.

#### BIBLIOGRAFIA

- Garcia, L. Uribe, A. Analisis de la beta-Galactoserincelimidasa Leucositaria en Pacientes Colombianos con Sospecha Clinica de Enfermedad de KRABBE, un Tamizaje de Alto Riesgo. 2017. Universidad de Los Andes.
- MINSALUD Colombia. Enfermedades Huerfanas. 2011. Consultado en: https://minsalud.gov.co/salud/publica/PENT /Paginas/ enfermedades-huerfanas.aspx.
- P, Khanal. S, Patil. K, Bhattacharya.A, Shrivastava. V. Bhandare. Exploring the globoid cell leukodystrophy protein network an therapeutic interventions. Nature portafolio. 2024. Consultado en :-- https://doi.org/10.1038/s41598-024-66437-8
- higuyfyucfy
- higuyfyucfy