

UNIVERSIDAD DE LOS ANDES

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

Gabriela Casas,^a Mariana Serrano^a and Andres Prada^{a,b}^aDepartamento de Ciencias Biologicas, Universidad de Los Andes, Bogota, Colombia and ^bDepartamento de Ingeniaria de Sistemas y Computacion, Universidad de Los Andes, Bogota, Colombia

*To whom correspondence should be addressed: a.chaconp@uniandes.edu.co

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 miélnica 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 Metabólica 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

