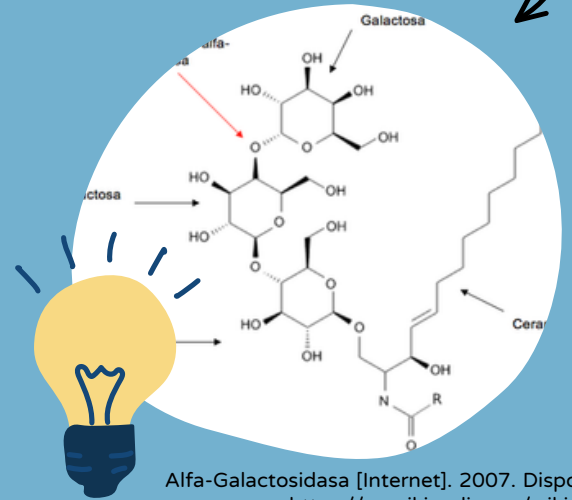


Infografía sobre la -GALACTOSIDASA A

Carlos Antonio Hernández Rivas

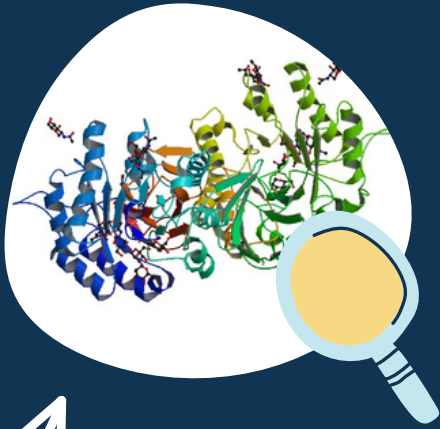
¿Qué es?

También llamada -galactosidasa humana (-D-galactosidasa galactohidrolasa). Se trata de una glucosidasa lisosomal encargada de hidrolizar los enlaces galactosídicos dentro de los glicolípidos.



Estructura

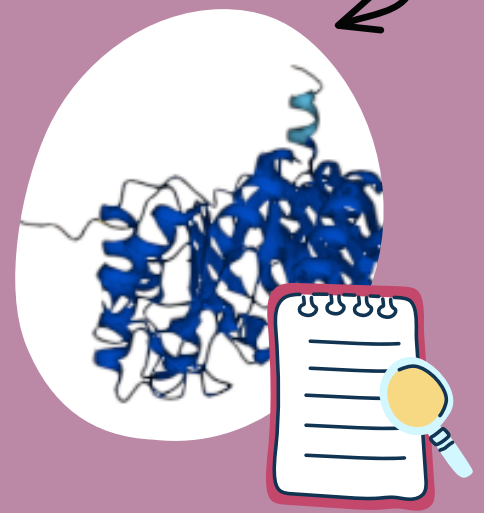
Se encuentra codificada por un gen estructural dentro de los cromosomas X (Xq21 - q22), formada por 2 cadenas de aminoácidos; con 429 cada cadena.



Acción enzimática de alfa-galactosidasa en globotriaosilceramida [Internet]. 2014. Disponible en: https://es.wikipedia.org/wiki/Alfa-galactosidasa#/media/Archivo:Alfa-galactosidasa_en_globotriaosilceramida.png

Gen -Gal A

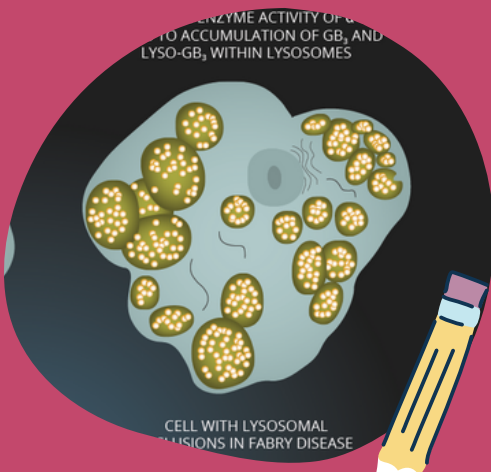
Este es el responsable de la codificación anterior, se encuentra activo dentro de los lisosomas, su función es la de romper la globotriaosilceramida. Se encuentra en todas las células animales, más la mutación de este resulta en la enfermedad de Fabry.



GLA Gene - Galactosidase Alpha [Internet]. 2022. Disponible en: <https://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=GLA>

Enfermedad de Fabry

Es un desorden recesivo y hereditario, caracterizado por el depósito de glicosfingolípidos, globotriaosilceramida en lisosomas vasculares. Presenta afecciones a nivel neurológico, cutáneo, renal, cardiovascular, cocleovestibular y cerebrovascular.



Fabry Institute. What is Fabry disease? [Internet]. 2022. Disponible en: <https://fabry-institute.com/burden-of-disease/fabry-disease>

Aplicaciones Biotecnológicas

Se usa para la eliminación de oligosacáridos de la familia de la rafinosa de la leche de soya, mejoramiento de la calidad de alimento para animales, y proporciona avances terapéuticos para el tratamiento de la enfermedad de Fabry.



de Hierro CFHP. Tratamiento de la enfermedad de fabry [Internet]. 2016. Disponible en: <http://cardiopatiassociales.es/tratamiento-de-la-enfermedad-de-fabry/>

Referentes

1. David F. Bishop, David H. Calhoun, Harold S. Bernstein, Petros Hantzopoulos, Merrigene Quinn, Robert J. Desnick. (1986). Human A-galactosidase A: Nucleotide sequence of a cDNA clone encoding the mature enzyme. <https://doi.org/10.1073/pnas.83.13.4859>
2. Alfa-galactosidasa [Internet]. Wikipedia. 2020 [citado el 4 de octubre de 2022]. Disponible en: <https://es.wikipedia.org/wiki/Alfa-galactosidasa>
3. Enfermedad de Fabry [Internet]. Orphanet. 2012 [citado el 4 de octubre de 2022]. Disponible en: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=94&Disease_Disease_Search_diseaseType=ORPHA&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=324&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=Deficiencia-de-alfa-galactosidasa-A&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=94&Disease_Disease_Search_diseaseType=ORPHA&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=324&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Deficiencia-de-alfa-galactosidasa-A&search=Disease_Search_Simple)
4. Sonu Bathia, Abhinashi Singh, Navneet Batra, Jagtar Singh. (2020). Microbial production and biotechnological applications of α -galactosidase. En International Journal of Biological Macromolecules (pp. 1294–1313). <https://doi.org/10.1016/j.ijbiomac.2019.10.140>