

INŻYNIERIA BIAŁEK TERAPEUTYCZNYCH

WIKTORIA BASIAK
ALEKSANDRA CZEBIERA

CHOROBY RZADKIE

W Unii Europejskiej schorzenie uznaje się w Polsce za chorobę rzadką, jeśli dotyka ona nie więcej niż 5 na 10.000 osób. Uwzględniając polskie dane demograficzne okazuje się, że na choroby rzadkie w Polsce cierpi od 2,3-3 mln osób.

Często jedyną drogą ku leczeniu są kosztowne badania genetyczne. W znacznej części chorób rzadkich nie ma opcji wyleczenia, ale wdrożenie indywidualnie dobranej rehabilitacji oraz włączenie leczenia objawowego może łagodzić poszczególne objawy choroby.

Przykłady chorób rzadkich to:

- ❖ Mukowiscydoza - choroba genetyczna objawiająca się zaburzeniami gruczołów wewnątrzwydzielniczych.
- ❖ Homocystunuria - polega na nadmiernym gromadzeniu homocysteiny w organizmie.
- ❖ Stwardnienie zanikowe boczne - w przebiegu choroby pacjenci mają coraz mniejszą kontrolę nad mięśniami.
- ❖ Kłątwa Ondyny - jej istotą jest nieprawidłowe działanie autonomicznej kontroli oddychania.
- ❖ Progeria to choroba genetyczna, w przebiegu której dochodzi do przyśpieszenia procesu starzenia.



LIZOSOMALNE CHOROBY SPICHRZENIOWE

Lizosomalne choroby spichrzeniowe (inaczej choroby lizosomalne, choroby spichrzenia lizosomalnego) to grupa kilkudziesięciu chorób uwarunkowanych genetycznie, u podłoża których leży defekt enzymatyczny (głównie hydrolaz, rzadziej peptydaz).

Choroby spichrzeniowe dzielimy na:

- ❖ mukopolisacharydozy,
- ❖ gangliozydozy,
- ❖ lipidozy,
- ❖ glikogenozy,
- ❖ glikoproteinozy.

OBJAWY I PRZYCZYNY

- Przy urodzeniu obserwuje się np. wysoką masę ciała, dymorficzne/pogrubiłe rysy twarzy, powiększenie narządów (m.in. wątroby, serca, nadnerczy, śledziony), następnie opóźnienie rozwoju, deformacje kostne, zaburzenia mięśniowo-stawowe, zmiany skórne (np. czerwono-purpurowa wysypka), zmiany oczne, objawy neurologiczne, padaczka, zaburzenia potliwości, niedosłuch, zaburzenia motoryki przewodu pokarmowego itd.
- Rozpoznanie na podstawie samych objawów klinicznych sprawia wiele trudności, dlatego niezbędne jest badanie aktywności enzymów i obecności wspomnianych substratów oraz analiza mikroskopowa i molekularna. Dodatkowo wykonuje się badania moczu, badania obrazowe, badania funkcjonalne.

SPOSOBY LECZENIA

- Podstawą leczenia chorób lizosomalnych spichrzeniowych jest enzymatyczna terapia zastępcza odwracająca niedomogę danego enzymu – stosowana np. w chorobie Gauchera czy chorobie Fabry'ego. Wykonuje się również przeszczepienie szpiku kostnego, np. w MPS i leukodystrofii metachromatycznej. Metody nieenzymatyczne obejmują lecznicze zmniejszenie produkcji substratu, np. w niedoborach gluko- czy galaktozydaz. Niektóre choroby spichrzeniowe prowadzą do zgonu już w niemowlęctwie. Inne zaczynają się w wieku młodzieńczym lub dorosłym.
- Część z nich ma przebieg powolny, jednak zazwyczaj progresywny. w wielu przypadkach pozostaje jedynie leczenie objawowe, a rokowanie jest wybitnie niekorzystne. w Polsce i na całym świecie nieustannie prowadzone są badania nad skuteczną diagnostyką i terapią różnych chorób lizosomalnych, jednak jest to utrudnione ze względu na ich genetyczne podłoże i (ultra)rzadkie występowanie/ogranicza populacje chorych.

P07686 · HEXB_HUMAN
BETA-HEXOSAMINIDASE
SUBUNIT BETA

Choroba dotykająca białka o numerze
P07686, która jest przedmiotem
badań to **GANGLIOZYDOZA TYPU 2**
(GM2)

GANGLIOZYDOZA TYPU 2 (GM2)

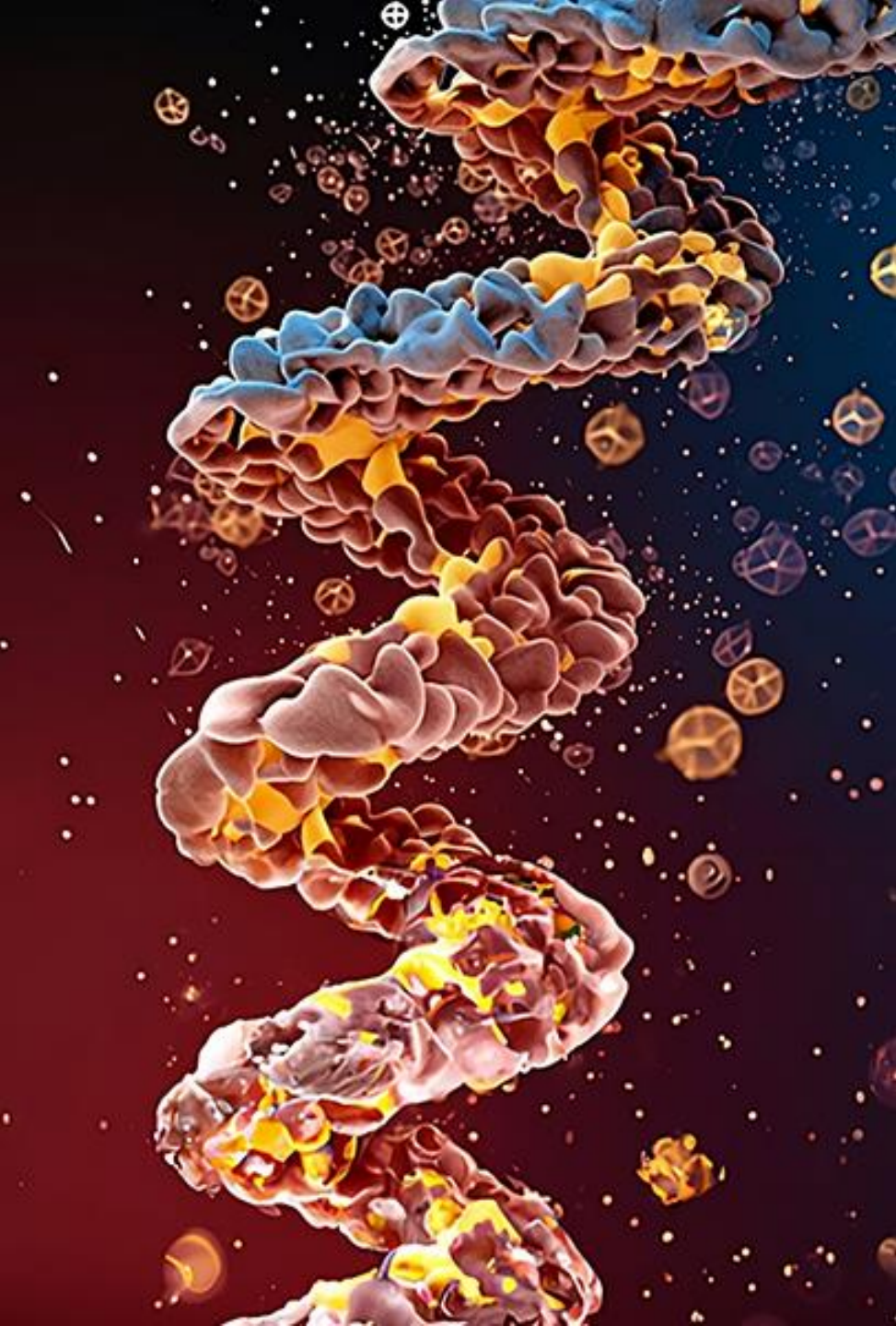
Autosomalna recesywna lizosomalna choroba spichrzeniowa charakteryzująca się nagromadzeniem gangliozydów GM2 w komórkach neuronowych. Klinicznie nie do odróżnienia od gangliozydozy GM2 typu 1, objawiającej się wczesną ślepotą, postępującym pogorszeniem motorycznym i psychicznym, makrocefalią i wiśniowymi plamami na płamce żółtej.

BAZĄ DANYCH KTÓRA BYŁA GŁÓWNYM ŹRÓDŁEM INFORMACJI O WYBRANYM BIAŁKU JEST UNIPROT

Zawiera ona zakładki takie jak:

- Funkcja
- Nazwy i taksonomia
- Lokalizacja subkomórkowa
- Choroba i warianty
- PTM/Przetwarzanie
- Wyrażenie
- Interakcja
- Struktura
- Rodzina i domeny
- Sekwencja
- Podobne białka

The screenshot displays the UniProt database interface for the protein entry P07686 - HEXB_HUMAN. The top navigation bar includes links for BLAST, Align, Peptide search, ID mapping, SPARQL, and UniProtKB. The main content area is divided into a left sidebar with category links (Function, Names & Taxonomy, Subcellular Location, Disease & Variants, PTM/Processing, Expression, Interaction, Structure, Family & Domains, Sequence, Similar Proteins) and a central panel. The central panel shows protein details: Protein name (Beta-hexosaminidase subunit beta), Gene (HEXB), Status (UniProtKB reviewed (Swiss-Prot)), and Organism (Homo sapiens (Human)). It also lists Amino acids (556), Protein existence (Evidence at protein level), and Annotation score (5/5). Below this, a horizontal menu allows switching between Entry, Variant viewer (697), Feature viewer, Genomic coordinates, Publications, External links, and History. The 'Function' section is expanded, showing a detailed description: 'Hydrolyzes the non-reducing end N-acetyl-D-hexosamine and/or sulfated N-acetyl-D-hexosamine of glycoconjugates, such as the oligosaccharide moieties from proteins and neutral glycolipids, or from certain mucopolysaccharides (PubMed:11707436, PubMed:8123671, PubMed:8672428, PubMed:9694901). The isozyme B does not hydrolyze each of these substrates, however hydrolyzes efficiently neutral oligosaccharide (PubMed:11707436). Only the isozyme A is responsible for the degradation of GM2 gangliosides in the presence of GM2A (PubMed:8123671, PubMed:11707436)'. The bottom of the interface includes links for BLAST, Download, Add, Add a publication, and Entry feedback.



FUNCTION (FUNKCJE BIAŁKA)

W TEJ SEKCJI ZNAJDUJĄ SIĘ WSZELKIE PRZYDATNE INFORMACJE NA TEMAT BIAŁKA, GŁÓWNIIE WIEDZA BIOLOGICZNA.

Hydrolizuje nieredukujący koniec N-acetylo-D-heksozaminę i/lub siarczanowaną N-acetylo-D-heksozaminę glikokoniugatów, takich jak ugrupowania oligosacharydowe z białek i obojętnych glikolipidów lub z niektórych mukopolisacharydów.

Podczas zapłodnienia odpowiada, przynajmniej częściowo, za blokadę strefową polispermii. Obecny w ziarnistościach korowych nieaktywowanych oocytów, ulega egzocytozie podczas reakcji korowej w odpowiedzi na aktywację oocytów i inaktywuje miejsce wiązania galaktozylotransferazy plemnika, co odpowiada za blokadę wiązania plemnika z osłonką przezroczystą (przez podobieństwo).

NAMES & TAXONOMY (NAZWY I TAKSONOMIA)

W TEJ SEKCJI ZNAJDUJĄ SIĘ
INFORMACJE O NAZWACH
BIAŁEK I GENÓW ORAZ ICH
SYNONIMACH, A TAKŻE O
ORGANIZMIE BĘDĄCYM
ŹRÓDŁEM SEKWENCJI

Polecana nazwa: Podjednostka beta-heksozominidazy beta

Numer EC: EC:3.2.1.52

Alternatywne nazwy: Podjednostka beta-N-acetyloheksozominidazy beta (podjednostka B heksozominidazy), Białko protoonkogenu 7 raka szyjki macicy (HCC-7), Podjednostka beta N-acetylo-beta-glukozaminidazy

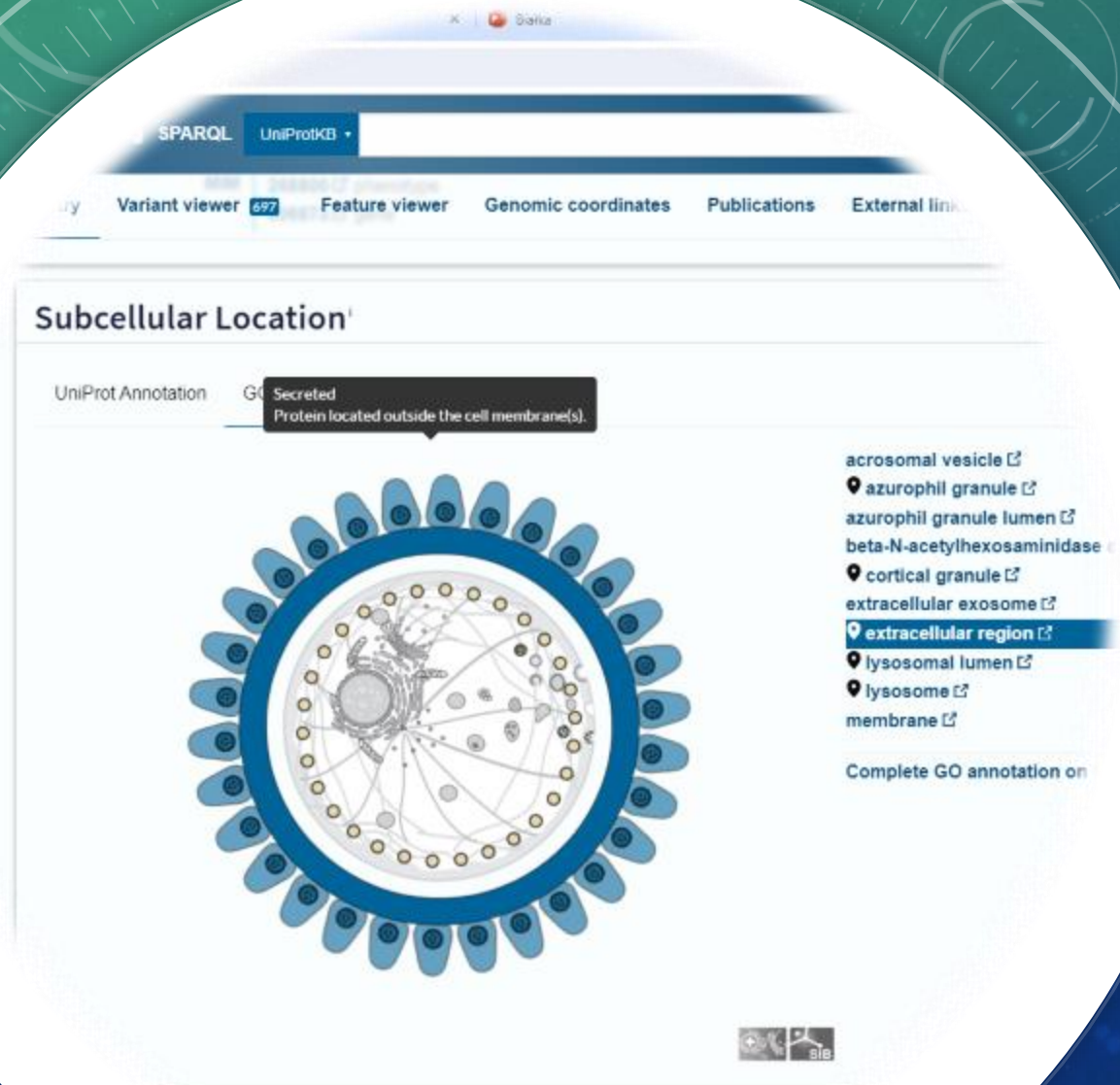
Nazwa genu: HEXB

Taksonomiczny identyfikator: 9606 NCBI

Organizm: Homo sapiens (człowiek)

SUBCELLULAR LOCATION (LOKALIZACJA SUBKOMÓRKOWA)

TA SEKCJA ZAWIERA INFORMACJE
NA TEMAT LOKALIZACJI I
TOPOLOGII DOJRZAŁEGO BIAŁKA
W KOMÓRCIE.



DISEASE & VARIANTS (CHOROBA I WARIANTY)

TA SEKCJA ZAWIERA INFORMACJE NA TEMAT CHORÓB, FENOTYPÓW
I WARIANTÓW ZWIĄZANYCH Z BIAŁKIEM.



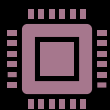
Choroba związana z białkiem - GM2-gangliozydoza 2



Autosomalna recesywna lizosomalna choroba spichrzeniowa charakteryzująca się nagromadzeniem gangliozydów GM2 w komórkach neuronowych. Klinicznie nie do odróżnienia od gangliozydozy GM2 typu 1, objawiającej się wczesną ślepotą, postępującym pogorszeniem motorycznym i psychicznym, makrocefalią i wiśniowymi plamami na plamce żółtej.

PTM/PROCESSING (PTM/PRZETWARZANIE)

W TEJ SEKCJI OPISANO MODYFIKACJE POTRANSLACYJNE (PTM) I/LUB ZDARZENIA PRZETWARZANIA.



Modyfikacja potranslacyjna:

N-glikany w Asn-142 i Asn-190 składają się odpowiednio z Man3-GlcNAc2 i Man(5 do 7)-GlcNAc2.3



Publikacje:

Łańcuchy beta-A i beta-B powstają w wyniku proteolitycznej obróbki prekursorowego łańcucha beta.

EXPRESSION (EKSPRESJA)

W TEJ CZĘŚCI PRZEDSTAWIONO INFORMACJE NA TEMAT EKSPRESJI GENU NA POZIOMIE MRNA LUB BIAŁKA W KOMÓRKACH LUB TKANKACH ORGANIZMÓW WIELOKOMÓRKOWYCH.

Bazy danych ekspresji genów:

ENSG00000049860

Wyrażany w łożysku i 198 innych typach komórek lub tkankach

Bazy danych specyficzne dla organizmu:

HPA

ENSG00000049860

Niska specyficzność tkankowa



INTERACTION (INTERAKCJE)

W TEJ SEKCJI
PRZEDSTAWIONO
INFORMACJE NA TEMAT
CZWARTORZĘDOWEJ
STRUKTURY BIAŁKA I
INTERAKCJI Z INNYMI
BIAŁKAMI LUB
KOMPLEKSAMI
BIAŁKOWYMI.

- Podjednostka:

Istnieją 3 formy beta-heksozominidazy: heksozominidaza A jest heterodimerem składającym się z jednej podjednostki alfa i jednej podjednostki beta (łańcuch A i B); heksozominidaza B jest homodimerem dwóch podjednostek beta (dwóch łańcuchów A i B); heksozominidaza S jest homodimerem dwóch podjednostek alfa (przez podobieństwo). Skład dimeru (izozym A w porównaniu z izozymem S) ma istotny wpływ na specyficzność substratową miejsca aktywnego podjednostki alfa.

- Interakcje binarne:

P07686 ma binarne interakcje z 28 białkami

STRUCTURE (STRUKTURA)

TA SEKCJA ZAWIERA INFORMACJE
NA TEMAT TRZECIORZĘDOWEJ I
DRUGORZĘDOWEJ STRUKTURY
BIAŁKA



FAMILY & DOMAINS (RODZINA I DOMENY)

TA SEKCJA ZAWIERA INFORMACJE NA TEMAT PODOBIEŃSTW SEKWENCJI Z INNYMI BIAŁKAMI I DOMENAMI OBECNYMI W BIAŁKU.

Należy do
rodziny hydrolaz
glikozylowych 20

Przynależność
do eukariotów

SEQUENCE (SEKWENCJA)

```
>sp|P07686|HEXB_HUMAN Beta-hexosaminidase subunit beta OS=Homo sapiens OX=9606 GN=HEXB PE=1 SV=4
MELCGLGLPRPPMLLALLLATLLAAMLALLTQVALVVQVAEAAAPSVSAKPGPALWPLP
LLVKMTPNLLHLAPENFYISHSPNSTAGPSCTLLEAFRRYHGYIFGFYKWHHEPAEFQA
KTQVQQLLVISITLQSECDAPFNISSESYTLLVKEPVAVLKANRVWGALRGLETFSQLVY
QDSYGTFTINESTIIDSPRFSHRGILIDTSRHYLPVKIILKTLDAFNFVNLHWHIVD
DQSFYQSIPTPELSNKGYSLSHVYTPNDVRMVEYARLRGIRVLPFDTPGHTLSWGK
GQKDLLTPCYSRQNKLDSEFNPINPTLNTTYSFLTTFKEISEVFPDQFIHLGGDEVEFKC
WESNPKIQDFMRQKGFDTDFKKLESFYIQVLDIATINKGSIVWQEVFDDKAKLAPGTI
VEVWKDSAYPEELSRVTASGFVPVILSAPWYLDLISYGQDWRKYKVEPLDFGGTQKQQL
FIGGEACLWGEYVDATNLTPLWPRASAVGERLWSSKDVRDMDDAYDRLTRHRCRMVERG
IAAQPLYAGYCNHENM
```

W TEJ SEKCJI DOMYŚLNIE WYŚWIETLANA JEST KANONICZNA SEKWENCJA BIAŁEK, A NA ŻĄDANIE WSZYSTKIE IZOFORMY OPISANE WE WPISIE. ZAWIERA TAKŻE INFORMACJE DOTYCZĄCE SEKWENCJI, W TYM DŁUGOŚĆ I MASĘ CZĄSTECZKOWĄ

Sequence¹

Sequence status¹ Complete

Sequence processing¹

The displayed sequence is further processed into a mature form.

See also sequence in UniParc or sequence clusters in UniRef

Tools • Download • Add • Highlight • Copy sequence

Length 556

Mass (Da) 63,137

Last updated 2022-02-23 v4

Checksum¹ 2267BF1453EA50EF

```
MELCGLGLPRPPMLLALLLATLLAAMLALLTQVALVVQVAEAAAPSVSAKPGPALWPLP
LLVKMTPNLLHLAPENFYISHSPNSTAGPSCTLLEAFRRYHGYIFGFYKWHHEPAEFQA
KTQVQQLLVISITLQSECDAPFNISSESYTLLVKEPVAVLKANRVWGALRGLETFSQLVY
QDSYGTFTINESTIIDSPRFSHRGILIDTSRHYLPVKIILKTLDAFNFVNLHWHIVD
DQSFYQSIPTPELSNKGYSLSHVYTPNDVRMVEYARLRGIRVLPFDTPGHTLSWGK
GQKDLLTPCYSRQNKLDSEFNPINPTLNTTYSFLTTFKEISEVFPDQFIHLGGDEVEFKC
WESNPKIQDFMRQKGFDTDFKKLESFYIQVLDIATINKGSIVWQEVFDDKAKLAPGTI
VEVWKDSAYPEELSRVTASGFVPVILSAPWYLDLISYGQDWRKYKVEPLDFGGTQKQQL
FIGGEACLWGEYVDATNLTPLWPRASAVGERLWSSKDVRDMDDAYDRLTRHRCRMVERG
IAAQPLYAGYCNHENM
```

Computationally mapped potential isoform sequences¹

There are 5 potential isoforms mapped to this entry

Align • 60 • 600 • View all



SIMILAR PROTEINS (PODOBNE BIAŁKA)

TA SEKCJA ZAWIERA ŁĄCZA DO BIAŁEK PODOBNYCH DO SEKWENCJI BIAŁEK OPISANYCH W TYM WPISIE NA RÓŻNYCH POZIOMACH PROGÓW IDENTYCZNOŚCI SEKWENCJI (100%, 90% I 50%) W OPARCIU O ICH CZŁONKOSTWO W KLASTRACH REFERENCYJNYCH UNIPROT (UNIREF).

100% podobieństwo np.:

❖ Beta-hexosaminidase subunit beta - Q5URX0

90% podobieństwo np.:

❖ Beta-hexosaminidase - A0A2K6RB47

50% podobieństwo np.:

❖ Beta-hexosaminidase -A0A2I3H001

P07686

Funkcja molekularna: Hydrolizuje nieredukujący koniec N-acetylo-D-heksozaminę i/lub siarczanowaną N-acetylo-D-heksozaminę glikokoniugatów, takich jak ugrupowania oligosacharydowe z białek i obojętnych glikolipidów lub z niektórych mukopolisacharydów

Długość sekwencji aminokwasowej: 556

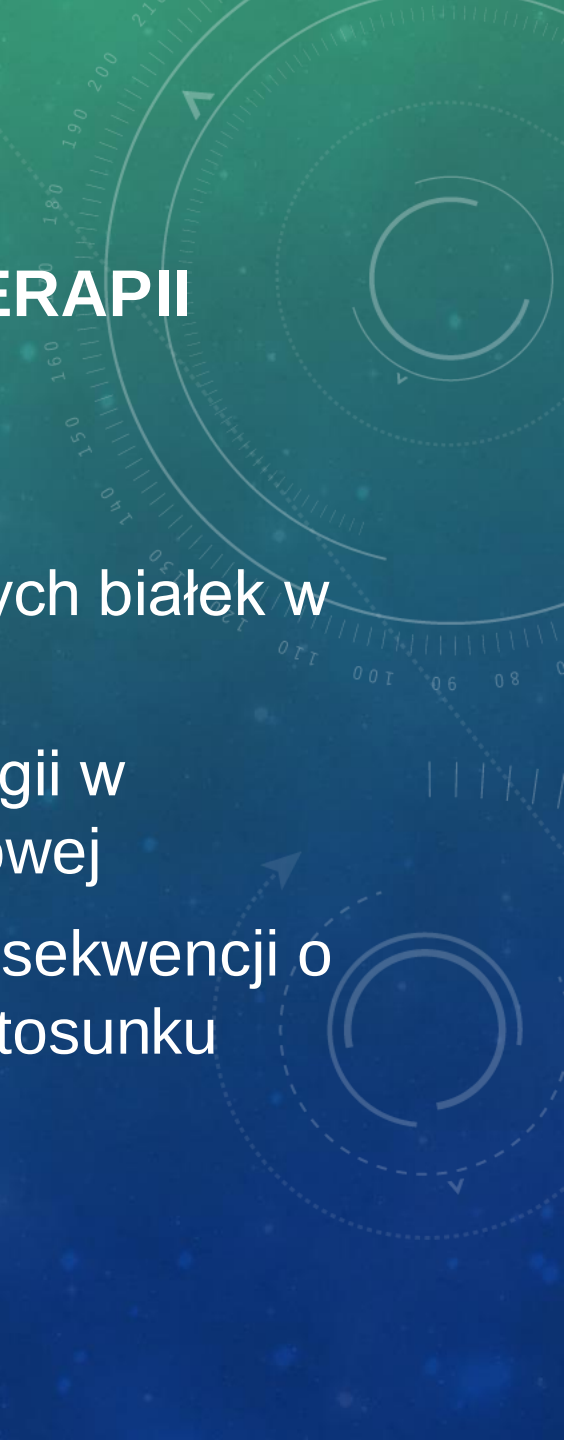
Masa: 63,137 Da

Optymalne pH: 4

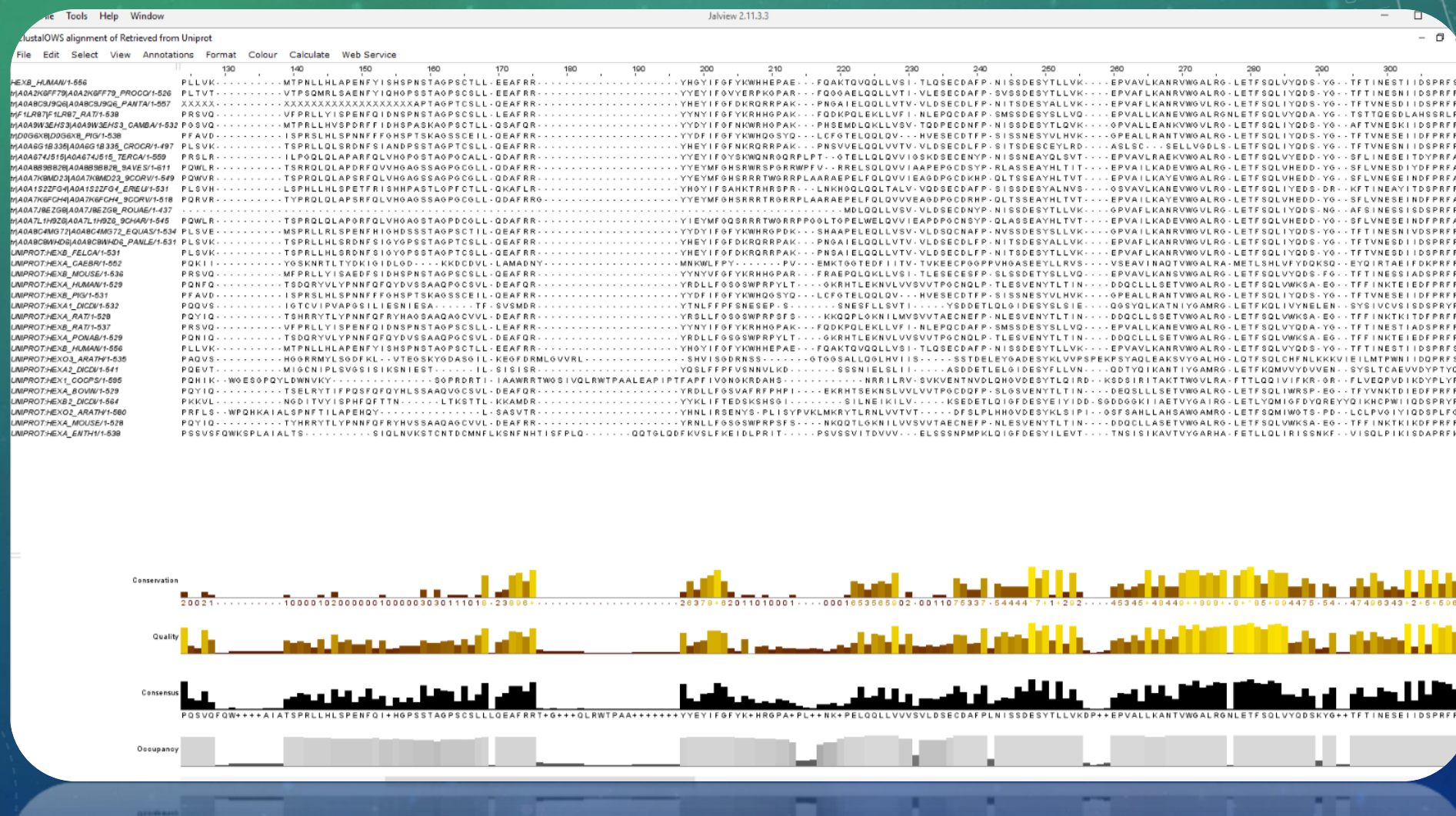
Miejsce aktywne 355



KRYTERIA WYBORU KANDYDATÓW DO ENZYMATYCZNEJ TERAPII ZASTĘPCZEJ

- Obecność analizowanych białek w organizmach
 - Występowanie homologii w sekwencji aminokwasowej
 - Wybrano do badań 30 sekwencji o zgodności 30-80% w stosunku do sekwencji P07686
- 

30 WYBRANYCH SEKWENCJI O ZGODNOŚCI 30-80%



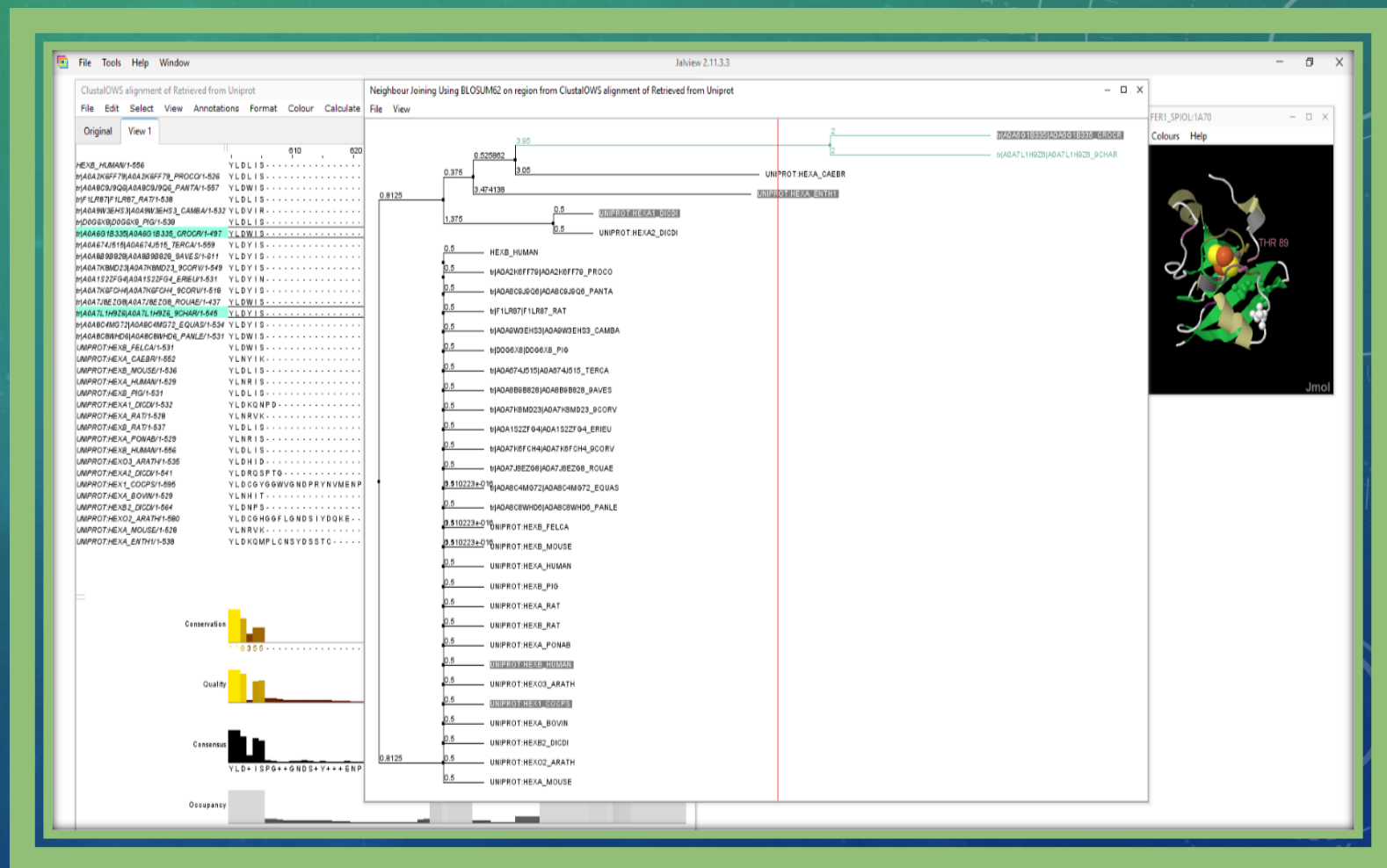
PORÓWNANIE SEKWENCJI 30 WYBRANYCH BIAŁEK POD WZGLĘDEM MIEJSC GLIKOZYLACJI ORAZ POTENCJALNYCH RÓŻNIC W SEKWENCJI PROWADZĄCYCH DO CHORÓB

	84	142	190	355	255	497	309	417	456	504	505	534	543	
Zdrowe	N	N	N	E	S	N	C	P	Y	P	R	C	A	
Chore					R		Y	L	S	S	Q	Y	T	suma
1	0	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	11
2	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
3	1	0	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	11
4	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
5	0	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	11
6	0	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	11
7	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	0	11
8	0	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	11
9	0	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	11
10	0	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	11
11	0	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	11
12	0	1	1	1	1	1	1	1	0,5	1	1	1	1	11,5
13	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
14	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	0	11
15	0	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	11

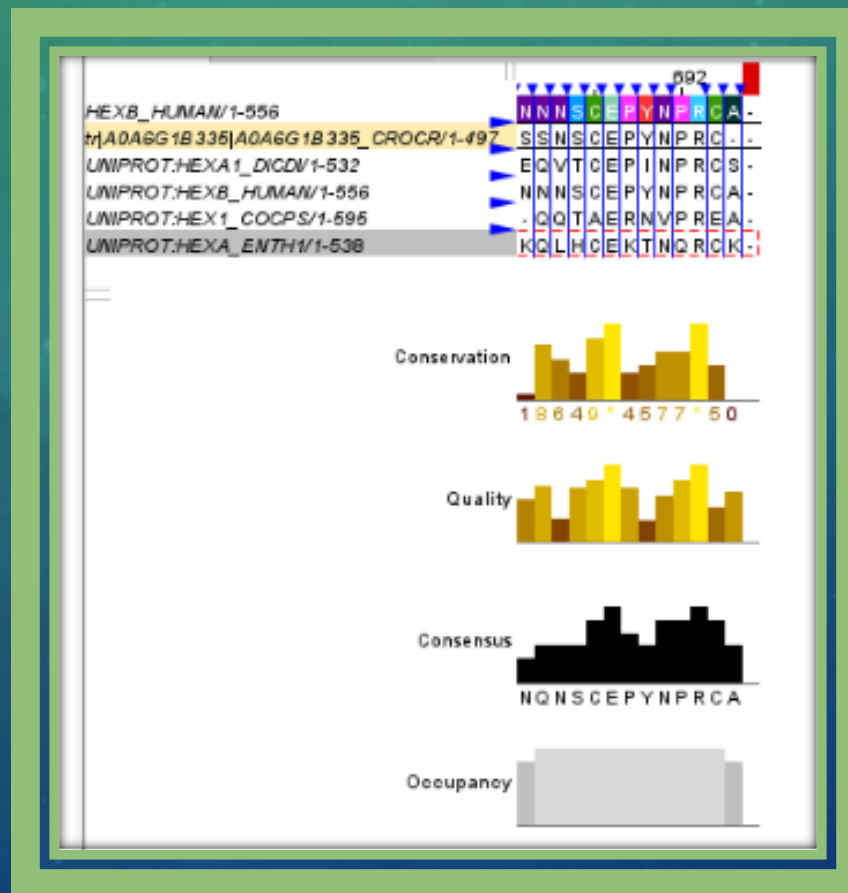
17	0	0	0	1	0,5	1	1	1	1	1	1	1	1	1	9,5
18	1	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
19	0	0	1	1	0,25	1	1	1	1	1	1	1	1	0,75	10
20	0	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	11
21	0	0	0	1	0,75	1	1	1	1	1	1	1	1	1	9,75
22	0	1	1	1	0,75	1	1	1	0,75	1	1	1	1	1	11,5
23	1	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	0,25	11,25
24	0	0	1	1	0,5	1	1	1	1	1	1	1	1	1	10,5
25	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	13 najlepsze
26	0	0	0	1	0,25	0	0,25	0,25	1	1	1	1	1	1	6,75
27	0	0	0	1	0,75	1	1	0,5	0	1	1	1	1	1	8,25
28	0	0	0	1	0,75	0	0,5	0,25	0,25	1	1	0,5	0,25	0,25	5,5 najgorsze
29	0	0	1	1	0,75	1	1	1	1	1	1	1	1	1	10,75
30	0	0	0	1	0,75	1	0,25	0,5	0	1	1	1	1	1	7,5
31	0	0	0	1	0,5	0	0,5	0,5	0,5	1	1	0	1	1	6
32	0	1	1	1	0,75	1	1	1	1	1	1	1	1	1	11,75
33	0	0	0	1	0,25	1	1	0,5	0,25	0,25	1	1	0,5	0,5	6,75

1 - białko zdrowe
0 - białko chore

Na podstawie czynników takich jak: miejsca glikozylacji, ocena porównania różnic w sekwencji oraz drzewa filogenetycznego wybrano 5 sekwencji aminokwasowych (kandydatów) z 30 (jeden o największym podobieństwie, drugi o najmniejszym podobieństwie oraz trzy pośrednie).



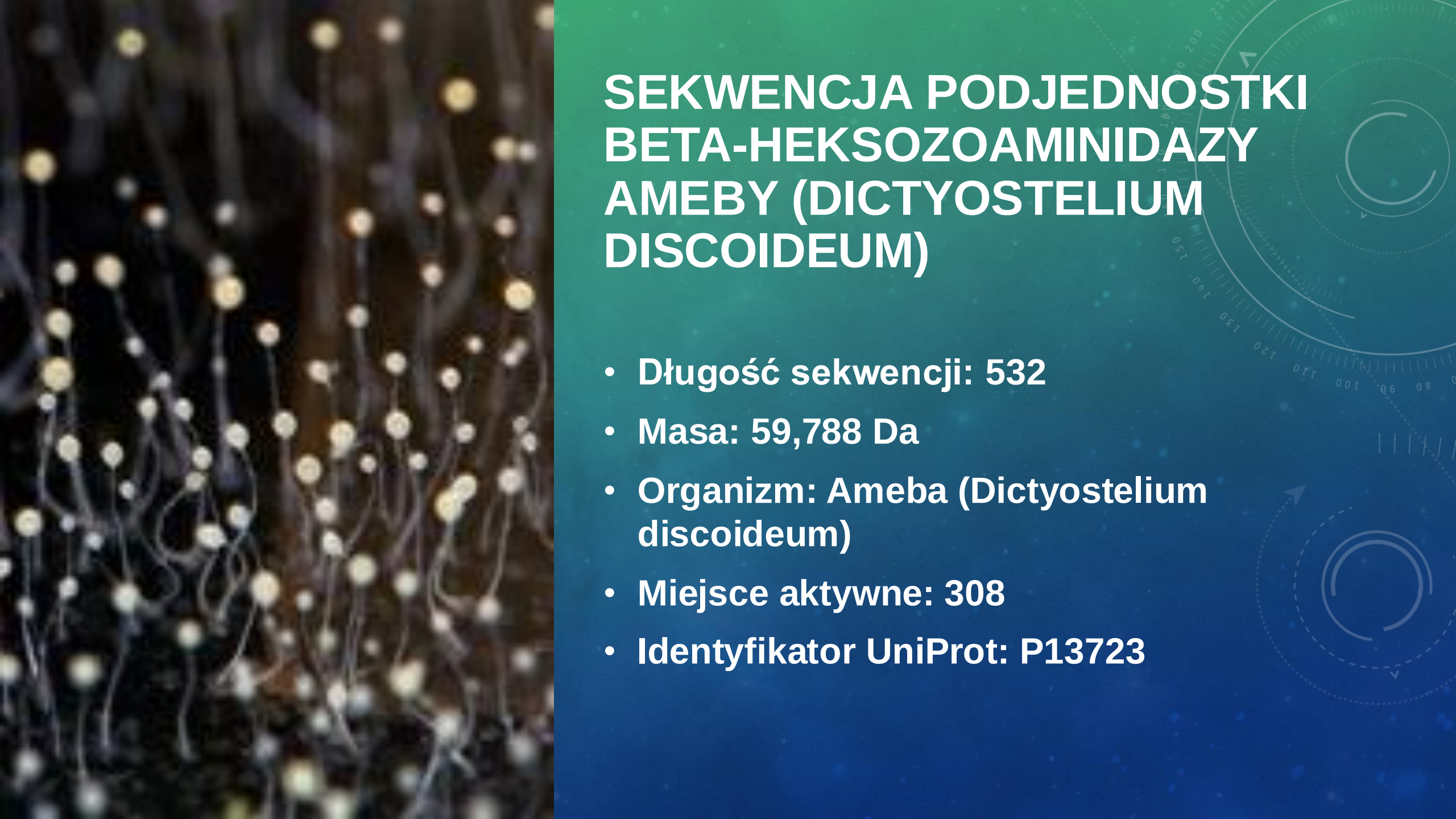
5 WYBRANYCH SEKWENCJI AMINOKWASOWYCH





PODJEDNOSTKA BETA- HEKSOZOMINIDAZY KROKUTY CĘTKOWANEJ

- Długość sekwencji: 497
- Masa: 56,892 Da
- Organizm: Krokuta cętkowana (spotted hyena)
- Miejsce aktywne: 311
- Identyfikator UniProt: A0A6G1B335



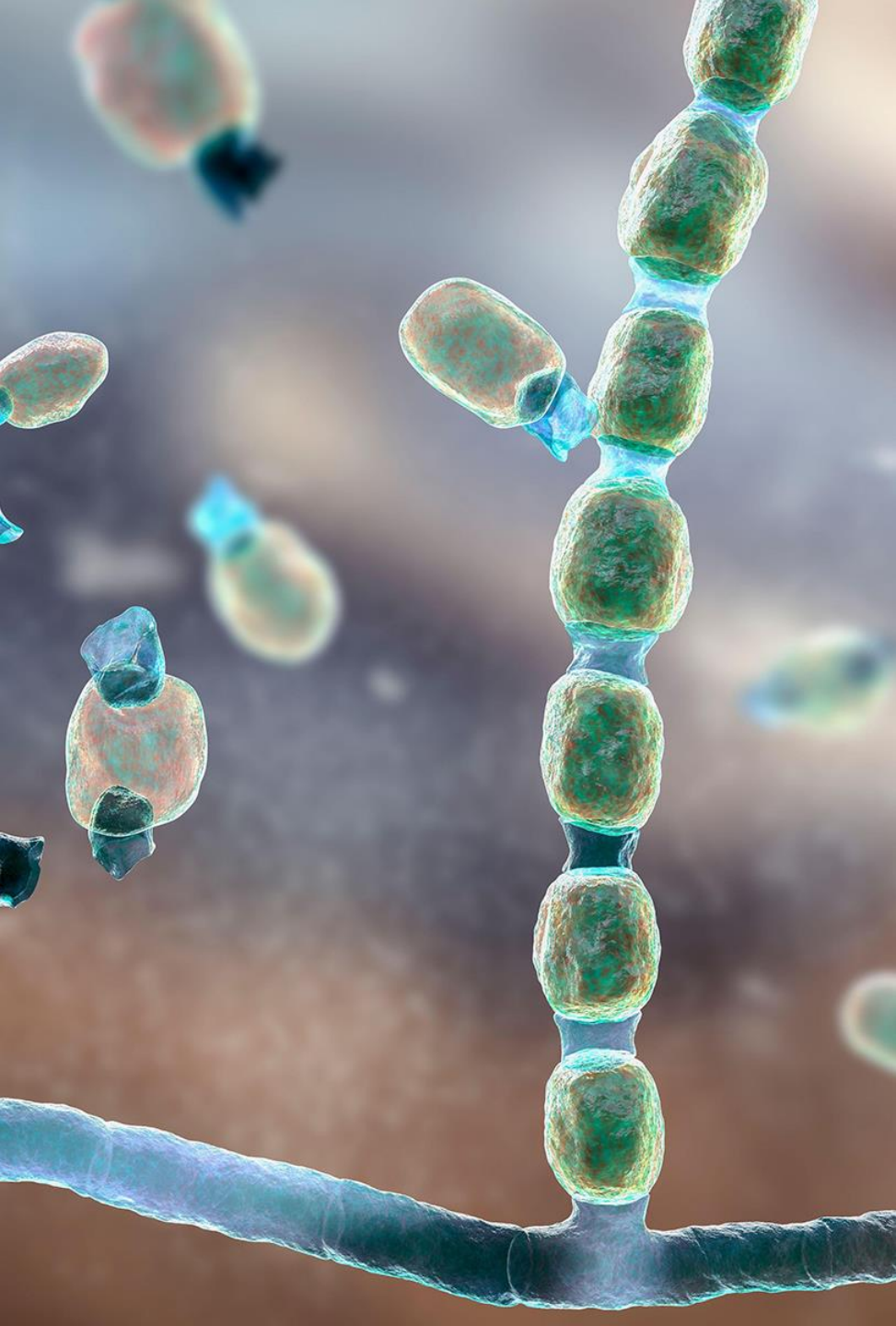
SEKWENCJA PODJEDNOSTKI BETA-HEKSOZOAMINIDAZY AMEBY (DICTYOSTELIUM DISCOIDEUM)

- Długość sekwencji: 532
- Masa: 59,788 Da
- Organizm: Ameba (*Dictyostelium discoideum*)
- Miejsce aktywne: 308
- Identyfikator UniProt: P13723



SEKWENCJA PODJEDNOSTKI BETA-HEKSOZOAMINIDAZY MYSZY (MUS MUSCULUS)

- Długość sekwencji: 536
- Masa: 61,116 Da
- Organizm: Mysz (Mus musculus)
- Miejsce aktywne: 334
- Identyfikator UniProt: P20060



SEKWENCJA PODJEDNOSTKI HEKSOZOAMINIDAZY GRZYBA GORĄCZKI DOLINOWEJ

- Długość sekwencji: 595
- Masa: 68,098 Da
- Organizm: Grzyb gorączki dolinowej (szczep RMSCC 757 / Silveira) (Valley fever fungus)
- Miejsce glikozylacji: 313
- Identyfikator UniProt: E9DFH0

A microscopic image of a single, spherical *Entamoeba histolytica* trophozoite. The organism has a distinct outer membrane and a granular, brownish interior. It is set against a light, textured background.

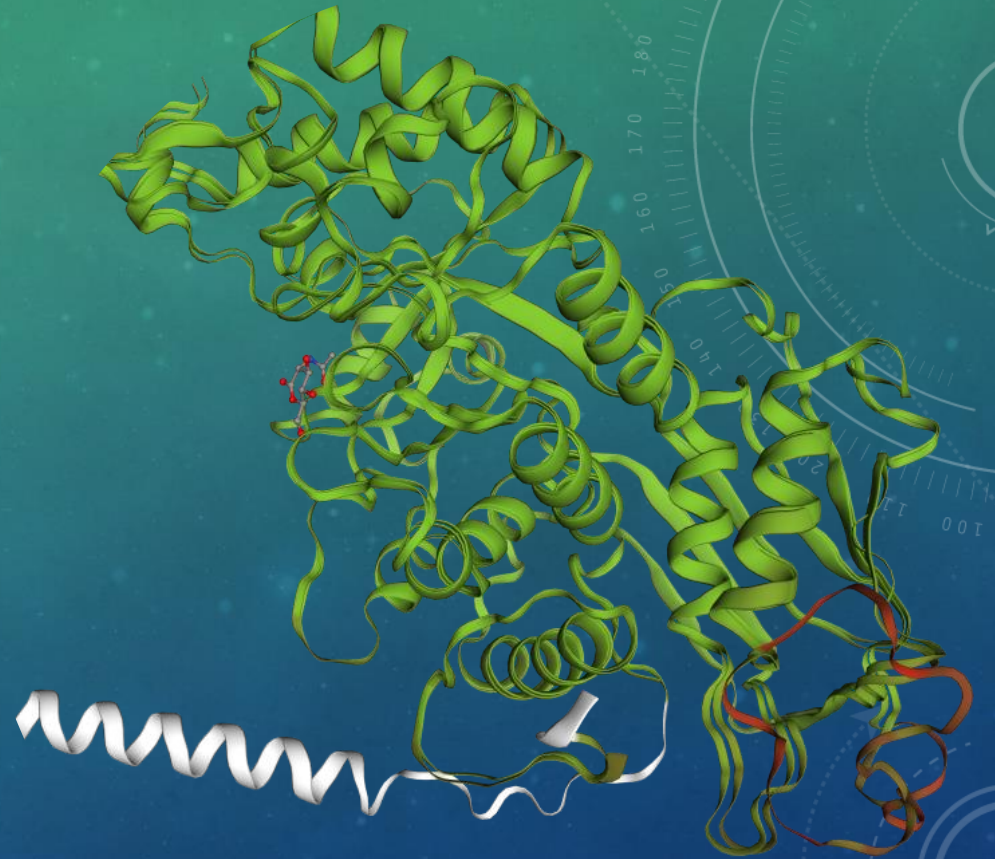
SEKWENCJA HEKSOZOAMINIDAZY AENTAMOEBA HISTOLYTICA

- Długość sekwencji: 538
 - Masa: 61,054 Da
 - Organizm: *Entamoeba histolytica* (strain ATCC 30459 / HM-1:IMSS / ABRM)
 - Miejsce aktywne: 317
 - Identyfikator UniProt: P49009
- 
- A decorative graphic in the bottom right corner consisting of concentric circles and radial lines, resembling a stylized compass or a molecular structure, with a blue-to-green gradient background.

PORÓWNIANIE DWÓCH MODELI BIAŁKA P07686

Okolo 17 niezgodnych sekwencji
aminokwasowych z 556.

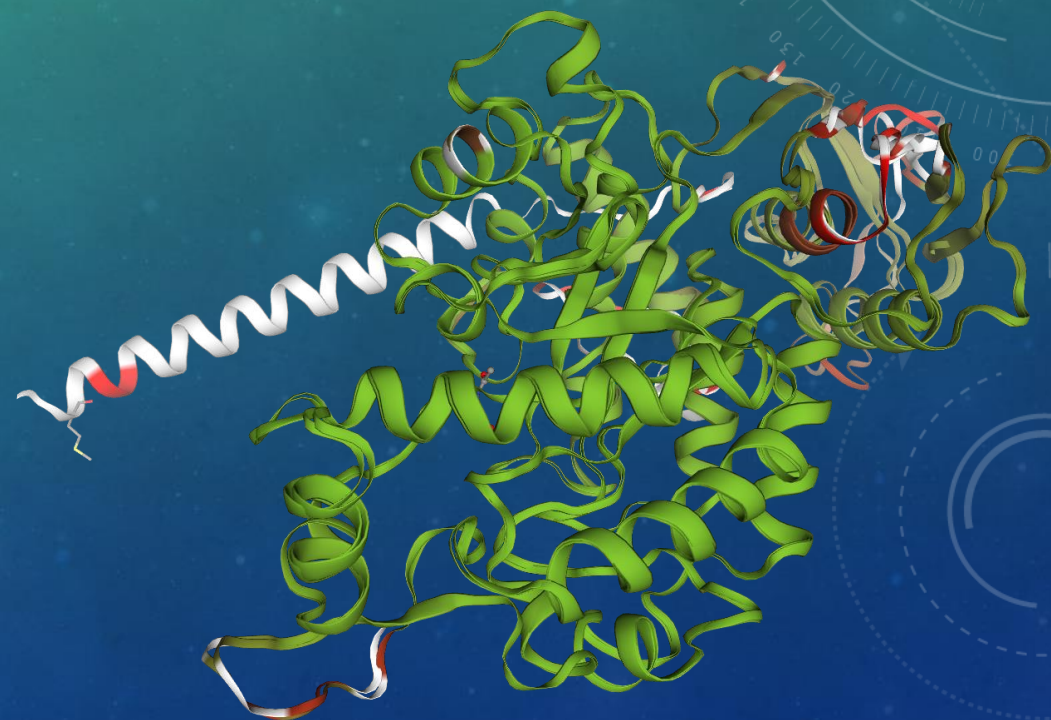
Procent niezgodności : 3,1%



PORÓWNANIE BIAŁKA P07686 Z A0A6G1B335_CROCR A0A6G1B335 PODJEDNOSTKĄ BETA-HEKSOZOMINIDAZY BETA

Okolo 30 niezgodnych sekwencji
aminokwasowych z 574.

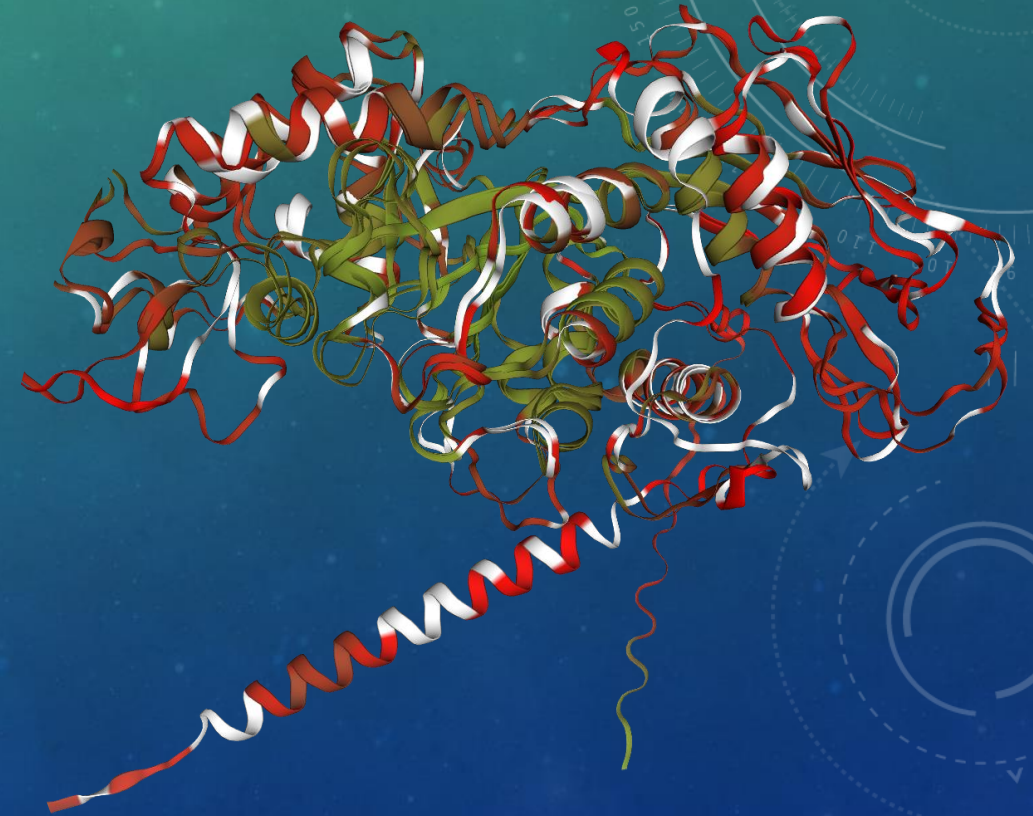
Procent niezgodności: 5,2%



PORÓWNANIE BIAŁKA P07686 Z HEXA1_DICDI P13723 PODJEDNOSTKĄ A1 BETA- HEKSOZOMINIDAZY

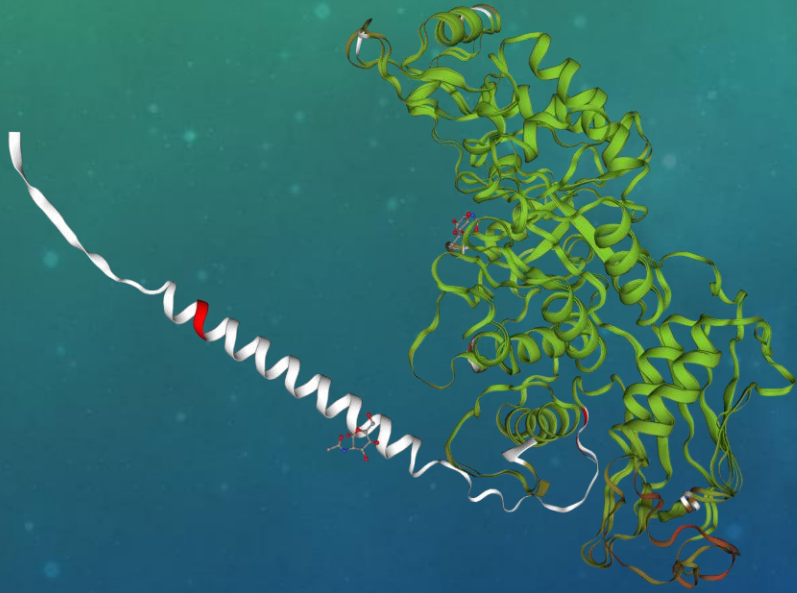
Okolo 205 niezgodnych
sekwencji
aminokwasowych z 654.

Procent niezgodności:
31,3%



Consensus_1	MXXXXXGLXXPPMLLAXLXAXXXXXMLALLTQXALXVQVXXAARAPXQVSXKPGXXXXPLLLVXMTPTXXXHLXPESNFYIESXTFSXNSXXXXSCTXLEEAFFRRYHGYIFXFXXXXHEPXSNEFQAKTQVQQLLVSTXSDDEXXXXXNISDES
01.A	MELCGLGPRPPMLLALLLATLLAAMLALLTQVALVQVAEAAARAPS VSAKPGPALWPLLLVKMTPLNLLHLAPE NFYI SH SPNSTAGPSCDLLAAFFRRYHGYIFGFYKWHHEPA E FOAKTQVQQLLVSTLQS ECDAFPNTSSDES
02.A	MIKKIE LFF ---- AVLIAIVIG ---- QP LNV VPY ---- PQVSI GTCVTP ---- V PGSI LI ESN TES TFSI SMDRI TNL F ---- FPFSENEP SNESF ---- LL SVTTYSDDETLQLG I DES

PORÓWNANIE BIAŁKA P07686 Z HEXB_MOUSE P20060 BETA-HEXOSAMINIDASE SUBUNIT BETA



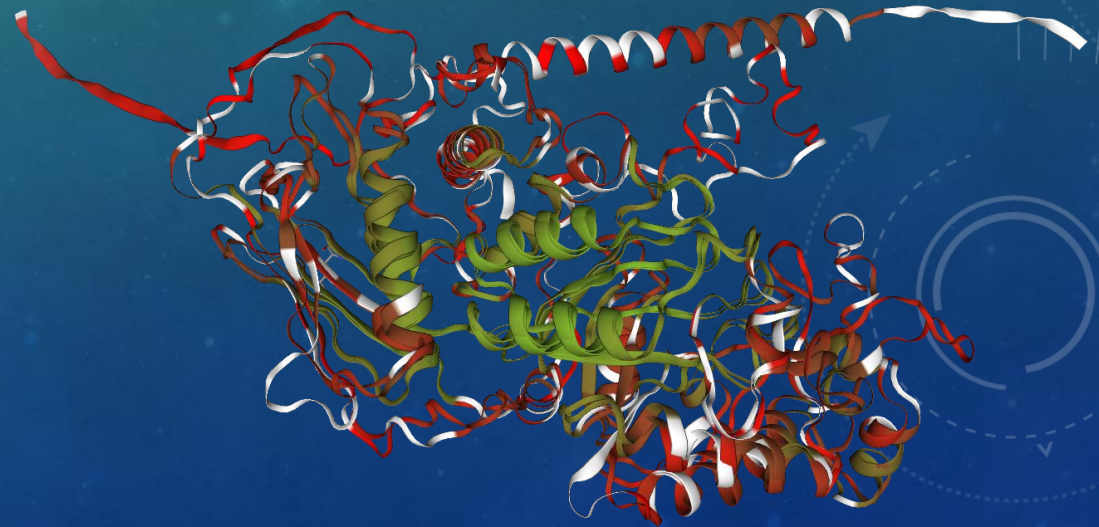
Okolo 21 niezgodnych
sekwencji aminokwasowych
z 536.

Procent niezgodości: 3,9%

PORÓWNANIE BIAŁKA P07686 Z HEX1_COCPS E9DFH0 BETA-HEKSOZOMINIDAZĄ 1

Okolo 380 niezgodnych
sekwencji
aminokwasowych z 692.

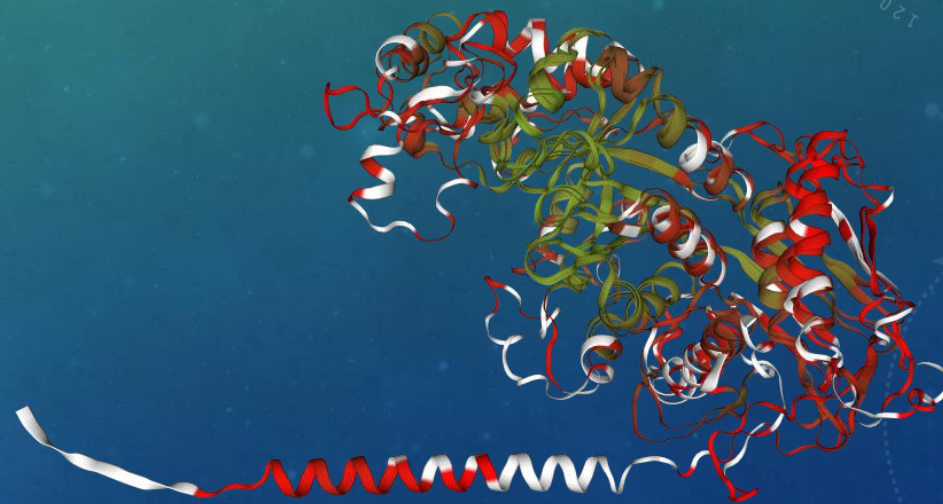
Procent niezgodności: 54,9%



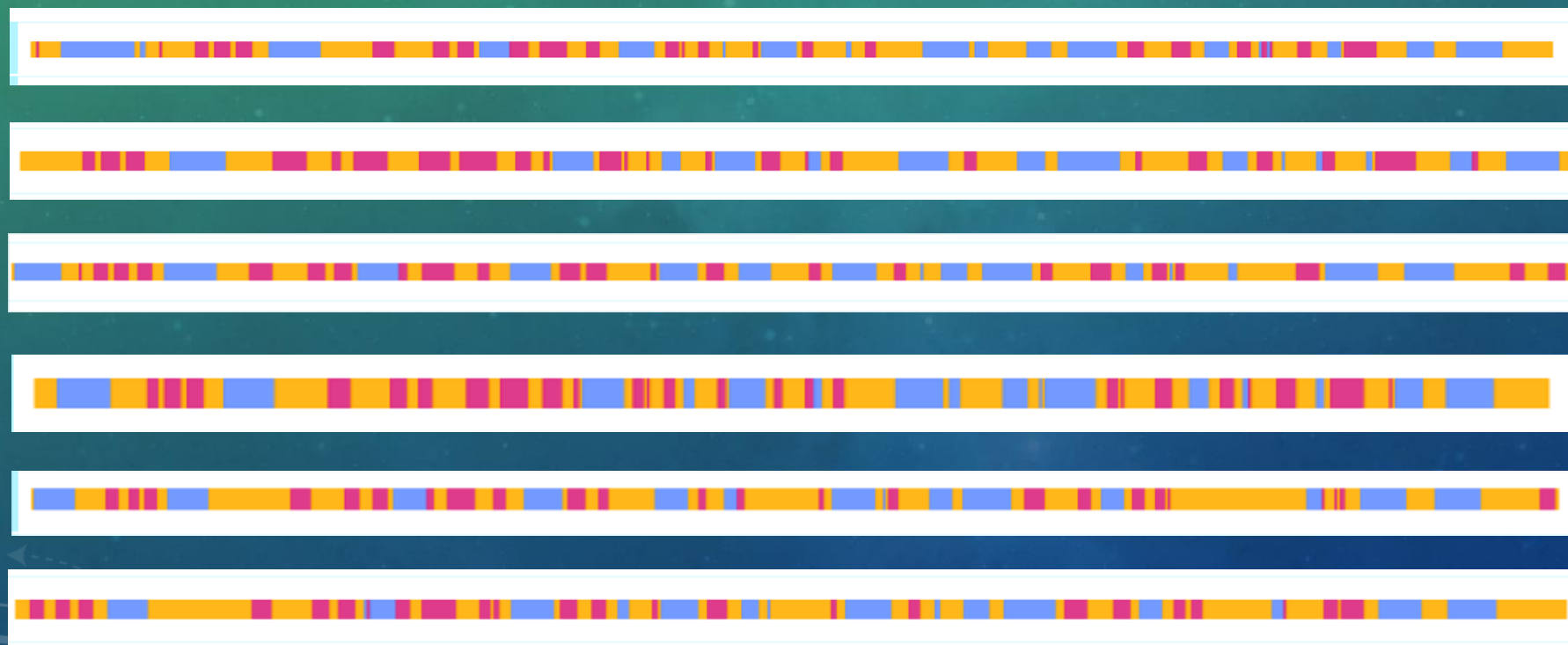
PORÓWNIANIE BIAŁKA P07686 Z HEXA_ENTH1 P49009 BETA-HEXOSAMINIDASE SUBUNIT ALPHA

Okolo 216 niezgodnych
sekwencji z 654.

Procent niezgodności: 33%



PORÓWNANIE DOPASOWANIA STRUKTUR DRUGORZĘDOWYCH HOMOLOGÓW DO STRUKTURY BIAŁKA REFERENCYJNEGO.



Homo sapiens

Crocota crocuta

Dictyostelium discoideum

Mus musculus

Coccidioides posadasii

Entamoeba histolytica

PODSUMOWANIE

Analiza na podstawie otrzymanych wyników modelowania oraz zgodności sekwencji wskazuje, że największym podobieństwem strukturalnym w porównaniu do białka wyjściowego charakteryzuje się sekwencja podjednostki beta-heksozoaminidazy myszy (*mus musculus*). Najmniejszym podobieństwem strukturalnym wyróżnia się zaś sekwencja podjednostki heksozoaminidazy grzyba gorączki dolinowej.

Dzięki temu można stwierdzić, że to białko syntetyzowane przez *mus musculus* wykazuje najwyższe prawdopodobieństwo w skuteczności w zastosowaniu w Enzymatycznej Terapii Zastępczej.

ŹRÓDŁA:

- <https://www.uniprot.org/uniprotkb/P07686/entry>
- <https://www.uniprot.org/uniprotkb/A0A6G1B335/entry>
- <https://www.uniprot.org/uniprotkb/P13723/entry>
- <https://www.uniprot.org/uniprotkb/P20060/entry>
- <https://www.uniprot.org/uniprotkb/E9DFH0/entry>
- <https://www.uniprot.org/uniprotkb/P49009/entry>
- <https://predictprotein.org/>
- <https://swissmodel.expasy.org/>
- <https://www.ptchnm.org.pl/choroba-pompego/>
- <https://www.gov.pl/web/zdrowie/choroby-rzadkie>
- <https://www.fundacjasaventic.pl/baza-wiedzy/choroby/choroby-spichrzeniowe-lizosomalne/>