



GRUPO DE ENFERMEDADES RENALES HEREDITARIAS Y ALTERACIONES DEL RNA MENSAJERO

UNIDAD DE INVESTIGACIÓN

HOSPITAL UNIVERSITARIO NTRA. SRA. DE CANDELARIA

Memoria Científica 2016

DESCRIPCIÓN DEL GRUPO DE INVESTIGACIÓN: Grupo de Enfermedades renales hereditarias y alteraciones del RNA mensajero

Investigador principal del grupo: Félix Claverie-Martín. FEA Unidad de Investigación

Área científica principal del grupo: Enfermedades Raras

Líneas de investigación que desarrolla el grupo dentro del área:

1. Genética molecular de tubulopatías renales hereditarias. Los objetivos generales son identificar las causas genéticas de distintas tubulopatías primarias en la edad pediátrica y conocer las consecuencias que tienen las mutaciones sobre el procesamiento del RNA mensajero y sobre el destino celular de la proteína.
2. Modelo de enfermedad de Dent en ratón knock-in. Se pretende introducir en ratón una mutación puntual en el gen CLCN5 con el fin de crear un modelo animal de la enfermedad que sirva para poder diseñar estrategias terapéuticas.
- 3.

Relación de personal investigador y no investigador del grupo durante el año 2016

Dra. Elena Ramos-Trujillo, asociada post-doctoral

Ana Perdomo Ramírez, Licenciada en Biología, investigadora asociada

Jorge Trujillo-Suarez, Licenciado en Biología, investigador asociado

Dra. Hilaria González Acosta, técnico de laboratorio

Dra. Elizabeth Córdoba Lanús, investigadora asociada



Dr. Víctor García Nieto, FEA Servicio de Pediatría, Co-IP

Dra. María Isabel Luis Yanes, FEA Servicio de Pediatría

Mohammed Ahmed, estudiante de la Cardiff Metropolitan University, completó estancia de verano en nuestro laboratorio con beca Erasmus.

Dr. Félix Claverie-Martín (IP), FEA Unidad de Investigación

PROYECTOS PÚBLICOS COMPETITIVOS NACIONALES DEL PLAN ESTATAL O INTERNACIONALES DURANTE EL AÑO 2016

- Título. Estudios genéticos y moleculares de tubulopatías primarias hereditarias.
- N° expediente. PI14/00760
- Entidad Financiadora: Instituto de Salud Carlos III (PI14/00760), cofinanciado por fondos FEDER
- Año de inicio y de finalización. 2015-2017
- Investigador Principal: Félix Claverie-Martín
- Importe concedido. 88.330 euros

PROYECTOS PRIVADOS ACTIVOS O CONCEDIDOS DURANTE EL AÑO 2016

- Título. Caracterización de mutaciones del gen CLCN5 que causan enfermedad de Dent y generación de un ratón knock-in
- N° expediente.
- Entidad Financiadora: Asdent
- Año de inicio y de finalización: 2015-2018
- Investigador Principal. Félix Claverie-Martín
- Importe concedido. 181.188 euros

DIRECCIÓN DE TESIS DOCTORALES DURANTE EL AÑO 2016

- Título. Identificación de mutaciones en los genes CLCN5 y OCRL asociadas con la enfermedad de Dent y caracterización de defectos en el procesamiento del pre-mRNA.
 - Doctorando. Elena Ramos-Trujillo
 - Director/es. Rafael Castro Fuentes y Félix Claverie-Martín
- Grupo en el que se ha desarrollado la tesis: Enfermedades renales hereditarias y alteraciones del RNA mensajero. Unidad de Investigación, Hospital Nuestra Señora de Candelaria
- Universidad: ULL
 - Calificación: Sobresaliente Cum Laude



PUBLICACIONES CIENTÍFICAS EN REVISTAS

Gonzalez-Paredes FJ, Ramos-Trujillo E, **Claverie-Martin F.**
Three exonic mutations in polycystic kidney disease-2 gene (PKD2) alter splicing of its pre-mRNA in a minigene system.
Gene 578(1):117-23. doi: 10.1016/j.gene.2015.12.019. (2016).
Artículo original
FI: 2.319

Stiburkova B, Gabrikova D, Čepeck P, Šimek P, Kristian P, Cordoba-Lanus E, Claverie-Martin F.
Prevalence of URAT1 allelic variants in the Roma population.
Nucleosides Nucleotides Nucleic Acids. 35(10-12):529-535. (2016).
Artículo original
FI: 0.876

Giménez-Mascarell P, Oyenarte I, Hardy S, Breiderhoff T, Stuiver M, Kostantin E, Diercks T, Pey AL, Ereño-Orbea J, Martinez-Chantar ML, Khalaf-Nazzal R, Claverie-Martín **F, Müller D, Tremblay ML, Martínez-Cruz LA.**
Structural Basis of the Oncogenic Interaction of Phosphatase PRL-1 with the Magnesium Transporter CNNM2.
J Biol Chem. pii: jbc.M116.759944. (2016).
Artículo original
FI: 4.258