



# Curriculum Vitae

## José Luis BADANO CABALLERO

Actualizado: 25/04/2017



Publicado: 12/06/2017

**Sistema Nacional de Investigadores**

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas

Categorización actual: Nivel II

Ingreso al SNI: Activo(01/03/2009)



Evaluador perteneciente a comité,  
participó en: 2010, 2012, 2013

## Datos generales

### Información de contacto

*E-mail:* jbadano@pasteur.edu.uy

*Teléfono:* 25220910 Int 145

*Dirección:* Mataojo 2020, Montevideo CP11400, Uruguay

### Institución principal

Laboratorio de Genética Molecular Humana / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Uruguay

### Dirección institucional

*Dirección:* Institut Pasteur de Montevideo / Laboratorio de Genética Molecular y Humana/Mataojo 2020 / 11400 / Montevideo / Montevideo / Uruguay

*Teléfono:* (+5982) 5220910

*E-mail/Web:* jbadano@pasteur.edu.uy

## Formación

### Formación en marcha

#### Formación académica/Titulación

##### Posgrado

1999 - 2004

Doctorado

PhD in Molecular and Human Genetics

Baylor College of Medicine , Estados Unidos

*Título:* Elucidating the genetic and cellular basis of Bardet-Biedl syndrome

*Tutor/es:* James R. Lupski

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Bioquímica y Biología

Molecular

##### Grado

1991 - 1997

Grado

Licenciatura en Ciencias Biológicas

Facultad de Ciencias - UDeLaR, Universidad de la República , Uruguay

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia

### Formación complementaria

#### Postdoctorado

2004 - 2007

Caracterización Genética y Funcional del Proteoma Ciliar

Johns Hopkins University , Estados Unidos

*Becario de:* Polycystic Kidney Disease Foundation , Estados Unidos

*Areas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular y Molecular

## Construcción institucional

Dentro del Instituto Pasteur participo activamente del comité asesor de la dirección así como de la comisión de investigación involucrada en distintos aspectos de la vida científica institucional.

## Idiomas

Inglés

Entiende (Muy Bien) / Habla (Muy Bien) / Lee (Muy Bien) / Escribe (Muy Bien)

## Areas de actuación

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Genética molecular

## Actuación Profesional

### Cargos desempeñados actualmente

*Desde:* 06/2006

Investigador Asociado Grado 5 , (1 horas semanales) , MEC. Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable» , Uruguay

*Desde:* 04/2007

Responsable Lab Genética Molecular Humana , (40 horas semanales) , Institut Pasteur de Montevideo , Uruguay

*Desde:* 11/2007

Investigador Grado 4 , (40 horas semanales) , Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas , Uruguay

*Desde:* 08/2011

Profesor Titular , (3 horas semanales) , Universidad ORT Uruguay - Facultad de Ingeniería , Uruguay

### **Ministerio de Educación y Cultura , MEC. Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable» , Uruguay**

#### Vínculos con la institución

01/1996 - 06/1999, *Vínculo:* Pasante, (20 horas semanales)

06/2006 - Actual, *Vínculo:* Investigador Asociado Grado 5, (1 horas semanales)

### **Institut Pasteur de Montevideo , Institut Pasteur de Montevideo , Uruguay**

#### Vínculos con la institución

*04/2007 - Actual, Vínculo:* *Responsable Lab Genética Molecular Humana, (40 horas semanales)*

#### Actividades

04/2009 - Actual

Dirección y Administración

Miembro del comité asesor de dirección y la comisión de investigación del Instituto

08/2012 - Actual

Líneas de Investigación

Rol de las cilias primarias en la neurogénesis y diferenciación de células ganglionares de retina , Coordinador o Responsable

08/2012 - Actual

Líneas de Investigación

Entender los mecanismos moleculares que se utilizan para transportar proteínas a las cilias , Integrante del Equipo

08/2011 - Actual

Líneas de Investigación

Comprender el rol de las proteínas BBS en el tráfico intracelular y su implicancia en la patogénesis de patologías asociadas al síndrome , Coordinador o Responsable

04/2007 - Actual

Líneas de Investigación

Entender el rol de distintas proteínas asociadas a BBS en el proceso de ciliogénesis. , Coordinador o Responsable

04/2007 - Actual

Líneas de Investigación

Interés general del laboratorio: Papel de las cilias en la fisiología celular y enfermedades humanas , Coordinador o Responsable

04/2007 - 08/2012

Líneas de Investigación

Entender el rol de las proteínas BBS en regulación génica , Coordinador o Responsable

11/2014 - Actual

Proyectos de Investigación y Desarrollo

Desarrollo de un modelo de enfermedad cardiovascular en pez cebra para investigación fundamental y screening de nuevas drogas y productos naturales anti-inflamatorios y anti-aterogénicos. , Integrante del Equipo

01/2013 - Actual

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Proyecto FCE Modalidad I (Responsable Dr. Zolessi)

Rol de las cilias y proceso de ciliogénesis durante la generación y diferenciación de neuronas en el sistema nervioso central de los vertebrados , Integrante del Equipo

04/2013 - 03/2015

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Proyecto CSIC I+D 2012

Entendiendo el rol de CCDC28B durante el proceso de ciliogénesis y la regulación del complejo mTORC2 , Otros/Co-Responsable (responsable principal: Florencia Irigoín)

11/2012 - 11/2013

Proyectos de Investigación y Desarrollo

Protein Sorting and transport to the ciliary and nuclear compartments: common and distinctive mechanisms , Integrante del Equipo

01/2011 - 12/2012

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Proyecto FCE Modalidad I

Disecando el rol de las cilias en la regulación de la expresión génica y su impacto en la fisiología celular , Coordinador o Responsable

03/2009 - 03/2012

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Genzyme Renal Innovations Program (GRIP)

The role of MGC1203, a second site modifier of Bardet-Biedl syndrome, in cell fate decisions , Coordinador o Responsable

11/2010 - 11/2011

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Proyecto Transversal Institucional

Introducción del modelo de zebrafish en el IPMON: entendiendo el rol biológico de las cilias a nivel neuronal , Coordinador o Responsable

**Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas , Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas , Uruguay**

[Vínculos con la institución](#)

[11/2007 - Actual, Vínculo: Investigador Grado 4, \(40 horas semanales\)](#)

**Actividades**

10/2008 - Actual

Docencia , Maestría

Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

04/2008 - Actual

Docencia , Especialización

Profundización en Genética Humana , Invitado , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

03/2007 - Actual

Docencia , Doctorado

Genética, Biología Celular y Molecular y Bioquímica , Ciencias Biológicas

**Universidad ORT Uruguay , Universidad ORT Uruguay - Facultad de Ingeniería , Uruguay**

## Vínculos con la institución

08/2011 - Actual, *Vínculo: Profesor Titular, (3 horas semanales)*

## Actividades

08/2011 - Actual

Docencia , Grado

Biología Molecular , Responsable

08/2011 - Actual

Docencia , Grado

Laboratorio de Biología Molecular , Responsable

Sistema Nacional de Investigadores

## Lineas de investigación

*Título:* Comprender el rol de las proteínas BBS en el tráfico intracelular y su implicancia en la patogénesis de patologías asociadas al síndrome

*Tipo de participación:* Coordinador o Responsable

*Objetivo:* En colaboración con la Dra. Norann Zaghoul de la Universidad de Maryland, USA, comenzamos a estudiar el rol de las proteínas BBS en el tráfico intracelular y en particular durante la internalización y reciclado del receptor Notch a la membrana plasmática y ciliar. Pudimos demostrar que las proteínas BBS participan en este proceso y en ausencia de las mismas la vía de Notch está aberrantemente activada, un defecto que no había sido detectado hasta la fecha y que podría tener implicancias a la hora de entender la base celular de distintos fenotipos que caracterizan BBS y otras ciliopatías (Leitch et al. J Cell Sci 127:2407-2419, 2014). La vía de Notch participa en procesos de diferenciación de distintos tipos celulares, con un rol importante en neurogénesis por ejemplo lo que podría explicar algunos fenotipos neurológicos. También es una vía que podría contribuir a explicar los defectos renales. En línea con estos resultados, datos obtenidos por la Dra. Victoria Prieto (postdoc) en nuestro laboratorio nos ha permitido demostrar interacciones físicas entre proteínas BBS con proteínas secretadas, sugiriendo que el rol de las BBS en tráfico intracelular no se restringe al receptor Notch. Hemos mostrado que defectos en proteínas BBS lleva a un marcado descenso en la secreción de estos interactores. Este tipo de efectos seguramente tenga implicancias importante en la formación y mantenimiento de tejidos relevantes para la patología. En particular nos estamos centrando en el tejido adiposo y la diferenciación de adipocitos en donde los interactores detectados han sido vinculados y en donde el rol de las cilias y las proteínas BBS está cobrando relevancia creciente. A través de esta línea de trabajo, así como mediante nuestro interés en ciliogénesis, nuestro laboratorio forma parte del programa InDyCIO del Institut Pasteur de Montevideo, un esfuerzo transversal a varios laboratorios para estudiar distintos aspectos en relación a la obesidad, inflamación y otros problemas del metabolismo.

*Equipos:* Carlos Escande(Integrante); Victoria Prieto(Integrante); Natalia Bobba(Integrante); Norann Zaghoul(Integrante)

*Palabras clave:* adipogenesis

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Molecular/Celular

*Título:* Entender el rol de distintas proteínas asociadas a BBS en el proceso de ciliogénesis.

*Tipo de participación:* Coordinador o Responsable

*Objetivo:* Para cumplir con el objetivo general del laboratorio un esfuerzo importante está puesto en identificar y caracterizar mecanismos y proteínas involucradas en la formación de las cilias y la regulación de su largo, dos aspectos fundamentales para su correcto funcionamiento. En el laboratorio nos centramos en el estudio de distintas proteínas BBS así como otras proteínas ciliares de manera de caracterizar en profundidad su función, tanto en el contexto de las cilias como potencialmente fuera del organelo. Para esto realizamos tanto ensayos in vitro como in vivo mediante la generación de modelos animales. Una de las proteínas en la que nos hemos centrado es CCDC28B. Resultados de nuestro laboratorio en el marco del doctorado de Magdalena Cárdenas (finalizado) y la maestría (finalizada) y ahora doctorado en curso de Rossina Novas han mostrado que CCDC28B cumple un rol importante en la regulación del largo de las cilias. CCDC28B fue originalmente identificado como un modificador secundario de BBS ya que si bien mutaciones en este gen no son suficientes para causar el síndrome, la asociación de alteraciones en este gen con mutaciones en otros genes BBS resulta en una presentación más severa de la enfermedad. Nuestros datos han mostrado que CCDC28B regula ciliogénesis y que su ausencia en el pez cebra resulta en fenotipos característicos de otros mutantes BBS y de otras ciliopatías (Cárdenas-Rodríguez et al., Hum Genet 132:91-105, 2013). Nuestros estudios continuaron porque nos interesa entender el mecanismo por el cual CCDC28B regula ciliogénesis. En este contexto identificamos una interacción de CCDC28B con SIN1 y vimos que estas dos proteínas interactúan a la hora de regular el largo de las cilias (Cárdenas-Rodríguez et al., Hum Mol Genet 22:4031-4042, 2013). Datos más recientes nos han mostrado la asociación de CCDC28B con otras proteínas BBS involucradas en ciliogénesis así como con el esqueleto de microtúbulos y motores moleculares

por lo que continuamos diseccionando en profundidad el rol biológico de este grupo de proteínas en el marco de la biología de las cilias (Novas et al, artículo en preparación). En este aspecto del trabajo del laboratorio también participan Florencia Irigoín (Investigadora Asociada) y Matías Fabregat en el marco de su tesis de maestría, enfocándose en la caracterización estructural y funcional de CCDC28B.

*Equipos:* Magdalena Cárdenas-Rodríguez(Integrante); Rossina Novas(Integrante); Florencia Irigoín(Integrante); Matías Fabregat(Integrante)

*Palabras clave:* Ciliogenesis

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Molecular/Celular

*Título:* Entender el rol de las proteínas BBS en regulación génica

*Tipo de participación:* Coordinador o Responsable

*Objetivo:* Nuestro interés en ahondar en funciones de las proteínas BBS que no necesariamente estuvieran directamente asociadas a las cilias surgió con nuestros resultados en la caracterización de BBS7 (estudios de doctorado finalizado de la Dra. Cecilia Gascue). Demostramos que BBS7 y otras BBSs, además de localizarse en la base de las cilias, también tienen la capacidad de entrar al núcleo. Más aún, mostramos que BBS7 dentro del núcleo es capaz de interactuar y regular la actividad de RNF2, un remodelador de cromatina, afectando por tanto la expresión de un número de genes potencialmente implicados en la patogénesis de la enfermedad (Gascue et al., J Cell Sci 125:362-275, 2012).

*Equipos:* Cecilia Gascue(Integrante); Magdalena Cárdenas-Rodríguez(Integrante)

*Palabras clave:* Polycomb

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Molecular/Celular

*Título:* Entender los mecanismos moleculares que se utilizan para transportar proteínas a las cilias

*Tipo de participación:* Integrante del Equipo

*Objetivo:* Las cilias cumplen una función clara en señalización y por tanto la composición de proteínas y otras moléculas en el interior del organelo es importante y debe ser estrictamente controlada. Si bien el interior de estos organelos es continuo con el citosol, se sabe que existe una barrera selectiva en la base de las cilias (zona de transición) que permite establecer y mantener estas diferencias. Sin embargo, todavía se conoce muy poco de los mecanismos y señales que las distintas proteínas ciliares utilizan para ingresar al organelo. En algunos casos, se han notado una similitud marcada con los mecanismos de transporte desde el citoplasma al núcleo y existen un número de proteínas que han sido localizadas en ambos compartimentos celulares (BBS2, BBS7 por ejemplo así como distintos factores de transcripción). Utilizando como modelo una proteína que tienen la capacidad de localizarse tanto en las cilias como en el núcleo ante diferentes estímulos (el factor de transcripción de la vía de Sonic Hedgehog Gli2) hemos estado estudiando las similitudes en los mecanismos de translocación de proteínas entre citosol-cilia y citosol-núcleo. Este proyecto ha sido liderado por la Dra. Florencia Irigoín y ha sido el centro de los estudios de posgrado de Belén Torrado quien primero ingresó como estudiante de maestría PEDECIBA y que recientemente (20 de Noviembre 2015) logró su pasaje a doctorado con un manuscrito que está siendo re-enviado luego de una ronda de revisión.

*Equipos:* Florencia Irigoín(Integrante); Belén Torrado(Integrante)

*Palabras clave:* Gli2

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Molecular/Celular

*Título:* Interés general del laboratorio: Papel de las cilias en la fisiología celular y enfermedades humanas

*Tipo de participación:* Coordinador o Responsable

*Objetivo:* Las cilias primarias, son organelos celulares que juegan un rol protagónico en la interacción de las células con el medio que las rodea. Actúan como centros de recepción, transducción y coordinación de distintos tipos de señales y vías de señalización parácrina para participar activamente en la regulación de la homeostasis celular. Dada su localización ubicua en los distintos tipos celulares del cuerpo humano, no debe sorprender por tanto que su mal funcionamiento resulte en un número de patologías que han sido agrupadas bajo el nombre de ciliopatías, justamente resaltando una base celular común. Una ciliopatía en particular, y uno de los principales modelos de estudio en el laboratorio, es el síndrome de Bardet-Biedl (BBS). Este síndrome se caracteriza por degeneración de retina, obesidad, polidactilia, retardo mental, y disfunción renal incluyendo la formación de quistes. Los pacientes BBS a su vez presentan, con prevalencia variable, asma, diabetes, situs inversus, anosmia y enfermedades congénitas de corazón entre otras patologías. Por lo tanto, si bien BBS es un síndrome raro en cuanto a prevalencia, un gran número de las patologías que caracterizan el síndrome son problemas de alto impacto en salud pública. En este contexto, una de las expectativas es que el estudio de un modelo como BBS, con una genética definida, pueda contribuir en forma significativa a comprender no solo la biología de las cilias primarias sino la etiología de enfermedades más prevalentes, facilitando así el diseño futuro de nuevas formas de intervención. Para entender completamente las consecuencias fisiológicas de afectar las proteínas BBS (como sucede en pacientes con la enfermedad) debemos comprender en profundidad el rol biológico de este grupo de proteínas, tanto en el contexto de las cilias como potencialmente fuera de ellas. Por lo tanto en el laboratorio llevamos adelante distintas líneas de investigación que apuntan a entender distintos aspectos de la biología de las cilias así como a determinar el rol biológico de las proteínas BBS.

*Equipos:* Magdalena Cárdenas(Integrante); Rossina Novas(Integrante); Florencia Irigoín(Integrante); Belén Torrado(Integrante); Paola Lepanto(Integrante); Matías Fabregat(Integrante); Victoria Prieto(Integrante)

*Palabras clave:* Cilias; bbs; Obesidad

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular y Molecular

*Título:* Rol de las cilias primarias en la neurogénesis y diferenciación de células ganglionares de retina

*Tipo de participación:* Coordinador o Responsable

*Objetivo:* En esta línea de investigación nos centramos en entender el rol de las cilias primarias durante el desarrollo centrándonos en la retina de embriones de pez cebra. Las neuronas son células altamente especializadas en las cuales se ha demostrado la presencia de cilias primarias. Sin embargo su rol biológico no está claramente establecido. Utilizando el modelo de pez cebra y enfocándonos en el desarrollo de las células ganglionares de retina pretendemos aportar en este aspecto. Este proyecto está siendo llevado adelante por el estudiante de doctorado Paola Lepanto en el marco de una colaboración científica con el Dr. Flavio Zolessi (co-orientador de la tesis). Nuestra hipótesis de trabajo ha sido que las cilias, siendo organelos sensoriales, serían necesarias para influenciar distintos aspectos de la neurogénesis y diferenciación de estas neuronas. Mediante microscopía confocal in vivo hemos logrado caracterizar donde y cuando aparecen las cilias durante las etapas tempranas de desarrollo de la retina. A su vez, mediante la afectación de estos organelos con morfolinós específicos, hemos logrado demostrar que las cilias efectivamente cumplen un rol importante tanto en la proliferación de progenitores como la diferenciación de ganglionares (manuscrito en preparación).

*Equipos:* Flavio Zolessi(Integrante); Paola Lepanto(Integrante)

*Palabras clave:* células ganglionares de retina

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología molecular/Celular/Desarrollo

## Proyectos

2014 - Actual

*Título:* Desarrollo de un modelo de enfermedad cardiovascular en pez cebra para investigación fundamental y screening de nuevas drogas y productos naturales anti-inflamatorios y anti-aterogénicos. , *Tipo de participación:* Integrante del Equipo,

*Tipo:* Investigación

*Alumnos:*

*Equipo:* Flavio Zolessi(Integrante); Carlos Batthyany(Integrante); Carlos Escande(Responsable)

*Financiadores:* Institut Pasteur de Montevideo / Apoyo financiero

2013 - Actual

*Título:* Rol de las cilias y proceso de ciliogénesis durante la generación y diferenciación de neuronas en el sistema nervioso central de los vertebrados, *Tipo de participación:* Integrante del Equipo, *Descripción:* Proyecto en colaboración con el Dr. Flavio Zolessi (responsable) donde se apunta a describir la presencia/ausencia de cilias en distintos momentos de la diferenciación neuronal (en particular en la retina) y entender cual es el rol biológico de estos organelos en dicho proceso.

*Tipo:* Investigación

*Alumnos:* 1(Maestría/Magister), 1(Doctorado)

*Equipo:* Flavio Zolessi(Responsable); Gonzalo Aparicio(Integrante); Paola Lepanto(Integrante)

*Financiadores:* Agencia Nacional de Investigación e Innovación / Apoyo financiero

*Palabras clave:* ganglionares de retina; Cilia

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Molecular/Celular y Biol Desarrollo

2010 - 2011

*Título:* Introducción del modelo de zebrafish en el IPMON: entendiendo el rol biológico de las cilias a nivel neuronal , *Tipo de participación:* Coordinador o Responsable, *Descripción:* Proyecto interno del Institut Pasteur en colaboración con otros grupos intramuros y con el Dr. Flavio Zolessi de Facultad de Ciencias

*Tipo:* Desarrollo

*Alumnos:*

*Financiadores:* Otra institución nacional / Institut Pasteur de Montevideo / Apoyo financiero

*Palabras clave:* zebrafish

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular/Molecular

2011 - 2012

*Título:* Disecando el rol de las cilias en la regulación de la expresión génica y su impacto en la fisiología celular, *Tipo de participación:* Coordinador o Responsable, *Descripción:* Proyecto Fondo Clemente Estable (2009) Modalidad I

*Tipo:* Investigación

*Alumnos:* 1(Maestría/Magister), 1(Doctorado)

*Equipo:* Cecilia Gascue(Integrante); Florencia Irigoín(Integrante); Belén Torrado(Integrante)

*Financiadores:* Agencia Nacional de Investigación e Innovación / Apoyo financiero

*Palabras clave:* Cilia; Regulación Génica

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular/Molecular



2009 - 2012

*Título:* The role of MGC1203, a second site modifier of Bardet-Biedl syndrome, in cell fate decisions, *Tipo de participación:* Coordinador o Responsable,

*Tipo:* Desarrollo

*Alumnos:*

*Equipo:* Magdalena Cárdenas(Integrante); Rossina Novas(Integrante); Florencia Irigoín(Integrante)

*Financiadores:* Institución del exterior / Genzyme Renal Innovations Program / Apoyo financiero

2012 - 2013

*Título:* Protein Sorting and transport to the ciliary and nuclear compartments: common and distinctive mechanisms, *Tipo de participación:* Integrante del Equipo, *Descripción:* Proyecto enfocado a investigar las similitudes entre el transporte ciliar y el transporte nuclear.

*Tipo:* Investigación

*Alumnos:*

*Equipo:* Florencia Irigoín(Responsable); Belén Torrado(Integrante); Carlos Batthyany(Integrante)

*Financiadores:* Institut Pasteur de Montevideo / Apoyo financiero

2013 - 2015

*Título:* Entendiendo el rol de CCDC28B durante el proceso de ciliogenesis y la regulación del complejo mTORC2, *Tipo de participación:* Otros/Co-Responsable (responsable principal: Florencia Irigoín), *Descripción:* Rol: Co-responsable junto a la Dra. Florencia Irigoín (Responsable) Proyecto enfocado en obtener información funcional y estructural sobre el modificador de Barde-Biedl CCDC28B, para continuar diseccionando su rol en ciliogenesis y la regulación del complejo mTORC2.

*Tipo:* Investigación

*Alumnos:*

## Producción científica/tecnológica

La línea de investigación de nuestro laboratorio está centrada en el estudio de las cilias (principalmente cilias primarias o inmóviles). Las cilias son extensiones celulares presentes en la gran mayoría de células humanas donde participan en diversos procesos tales como recepción y transducción de señales, actuando por lo tanto como verdaderas antenas integrando señales y regulando la fisiología celular en coordinación con el medio que la rodea. Por lo tanto, no debe sorprender que el mal funcionamiento o defectos en la formación de las cilias resulte en un grupo de enfermedades humanas denominadas ciliopatías. En el laboratorio llevamos adelante distintas líneas que apuntan a entender diversos aspectos de la biología de estos organelos. Un esfuerzo importante está puesto en identificar y caracterizar mecanismos y proteínas involucradas en la formación de las cilias y la regulación de su largo, dos aspectos fundamentales para su correcto funcionamiento. Otro aspecto sumamente importante es entender como distintas proteínas son dirigidas al interior de las cilias. Si bien el interior de estos organelos es continuo con el citosol, la composición de estos compartimentos es diferente y debe ser así para que las cilias puedan funcionar correctamente. En este contexto se sabe que existe una barrera selectiva en la base de las cilias (zona de transición) que permite establecer y mantener estas diferencias pero se conoce muy poco de los mecanismos y señales que las distintas proteínas ciliares utilizan. Finalmente, otro gran interés del laboratorio es ganar información en cuanto al rol de las cilias durante el desarrollo y en el mantenimiento de tejidos, aspectos críticos en la patogénesis de las distintas manifestaciones clínicas que caracterizan las ciliopatías. Un ejemplo, y el modelo de ciliopatía que estudiamos principalmente en el laboratorio, es el síndrome de Bardet Biedl (BBS), una enfermedad caracterizada primariamente por la obesidad, polidactilia, retardo mental, degeneración de la retina, malformaciones renales y gonadales que a menudo incluyen características adicionales tales como asma, diabetes, situs inversus, anosmia y enfermedades congénitas de corazón. Nos centramos en el estudio de distintas proteínas BBS así como otras proteínas ciliares. Para esto realizamos tanto ensayos in vitro como in vivo mediante la generación de modelos animales. En suma, mediante la caracterización funcional de proteínas BBS y otras proteínas ciliares apuntamos por un lado a aumentar el conocimiento sobre la biología básica de las cilias como organelos y por otro lado a entender la base celular y molecular de distintos aspectos clínicos que caracterizan el síndrome de BBS y otras ciliopatías. Cabe destacar que si bien BBS es una enfermedad de baja prevalencia en la población general, los distintos fenotipos que la caracterizan representan problemas o patologías complejas de estudiar y comunes a nivel de salud pública por lo que una de las expectativas es que el estudio de un modelo quizás mas fácil de diseccionar genética y funcionalmente, puede contribuir en forma significativa a comprender la etiología de enfermedades mas comunes y facilitar así el diseño futuro de nuevas formas de intervención.

# Producción bibliográfica

## Artículos publicados

### Arbitrados

Completo

LEPANTO P; DAVIDSON C; CASANOVA G; BADANO JL; ZOLESSI F

Characterization of primary cilia during the differentiation of retinal ganglion cells in the zebrafish.. Neural Development, 2016

*Palabras clave:* Cilias; retinal ganglion cell

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología molecular/Celular/Desarrollo

*Medio de divulgación:* Internet ; ISSN: 17498104 ; DOI: 10.1186/s13064-016-0064-z.

Co-autor de correspondencia junto al Dr. Zolessi



SCOPUS



Completo

TORRADO B; GRAÑA M; BADANO JL; IRIGOÍN F

Ciliary Entry of the Hedgehog Transcriptional Activator Gli2 Is Mediated by the Nuclear Import Machinery but Differs from Nuclear Transport in Being Imp-1-Independent. PLoS ONE, 2016

*Palabras clave:* Cilia; Importins; Ciliary Import

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Molecular/Celular

*Medio de divulgación:* Internet ; ISSN: 19326203 ; DOI: 10.1371/journal.pone.0162033

<http://journals.plos.org/plosone/>



SCOPUS



Completo

LEPANTO P; BADANO JL; ZOLESSI F

Neuron's little helper: The role of primary cilia in neurogenesis. Neurogenesis, 2016

*Palabras clave:* Cilia; neurogenesis

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología del Desarrollo

*Medio de divulgación:* Internet ; ISSN: 23262133 ; DOI: 10.1080/23262133.2016.1253363



Completo

NOVAS R; CARDENAS-RODRIGUES M; IRIGOÍN F; BADANO JL

Bardet-Biedl syndrome: Is it only cilia dysfunction?. Febs Letters, v.: 589 22, p.: 3479 - 3491, 2015

*Palabras clave:* Cilia; Ciliopatías; Bardet-Biedl Syndrome

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Molecular/Celular/del Desarrollo

*Medio de divulgación:* Papel ; ISSN: 00145793 ; DOI: 10.1016/j.febslet.2015.07.031

Autor de correspondencia



SCOPUS



Completo

LEITCH CC; LODH S; PRIETO-ECHAGÜE V; BADANO JL; ZAGHLOUL NA

Basal body proteins regulate Notch signaling through endosomal trafficking. Journal of Cell Science, v.: 127, p.: 2407 - 2419, 2014

*Palabras clave:* Cilia; bbs; Notch

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Molecular/Celular

*Medio de divulgación:* Papel ; ISSN: 00219533 ; DOI: 10.1242/jcs.130344

<http://jcs.biologists.org/content/127/11/2407.long>



SCOPUS





Completo

SOTELO-SILVEIRA J; SHIGUNOV P; STIMAMIGLIO MA; KULIGOVSKI C; IRIGOÍN F; BADANO JL; MUNROE D; CORREA A; DALLAGIOVANNA B

Ribonomic analysis of human DZIP1 reveals its involvement in ribonucleoprotein complexes and stress granules.. *BMC Molecular Biology*, v.: 15, 2014

Palabras clave: DZIP; Hedgehog

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Molecular/Celular

Medio de divulgación: Papel ; ISSN: 14712199 ; DOI: 10.1186/1471-2199-15-12

<http://www.biomedcentral.com/1471-2199/15/12>



SCOPUS



Completo

CARDENAS-RODRIGUES M; OSBORN D; IRIGOÍN F; GRAÑA M; ROMERO H; BEALES PL; BADANO JL

Characterization of *CCDC28B* reveals its role in ciliogenesis and provides insight to understand its modifier effect on Bardet-Biedl syndrome.. *Human Genetics*, v.: 132, p.: 91 - 105, 2013

Palabras clave: Ciliogenesis; Bardet-Biedl Syndrome

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología del Desarrollo

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia

Medio de divulgación: Papel ; Lugar de publicación: Springer Berlin / Heidelberg ; ISSN: 03406717 ; DOI: 10.1007/s00439-012-1228-5

<http://www.springerlink.com/content/71k7311780557h18/>

Corresponding Author



SCOPUS



Completo

CARDENAS-RODRIGUES M; IRIGOÍN F; OSBORN D; GASCUE C; KATSANIS N; BEALES PL; BADANO JL

The Bardet-Biedl syndrome-related protein *CCDC28B* modulates *mTORC2* function and interacts with *SIN1* to control cilia length independently of the *mTOR* complex.. *Human Molecular Genetics*, v.: 22, p.: 4031 - 4042, 2013

Palabras clave: Cilia; bbs; mTOR

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular/Molecular

Medio de divulgación: Papel ; Lugar de publicación: United Kingdom ; ISSN: 09646906 ; DOI: 10.1093/hmg/ddt253

<http://hmg.oxfordjournals.org/content/early/2013/06/12/hmg.ddt253.long>

Corresponding author



SCOPUS



Completo

GASCUE C; TAN PL; CARDENAS-RODRIGUES M; LIBISCH G; FERNANDEZ-CALERO T; LIU YP; ASTRADA S; ROBELLO C; NAYA H; KATSANIS N; BADANO JL

A direct role of Bardet-Biedl syndrome proteins in transcriptional regulation.. *Journal of Cell Science*, v.: 125, p.: 362 - 375, 2012

Palabras clave: Bardet-Biedl; Polycomb

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular/Molecular

Medio de divulgación: Papel ; ISSN: 00219533

Corresponding author



SCOPUS

Completo

IRIGOÍN F; BADANO JL

Keeping the balance between cell proliferation and differentiation: the primary cilium.. *Current Genomics*, v.: 12, p.: 285 - 297, 2011

*Palabras clave:* Cilia; Cell proliferation

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular

*Medio de divulgación:* Papel ; ISSN: 13892029

'Corresponding author'



SCOPUS

Completo

ZAGHLOUL NA; LIU Y; GERDES JM; GASCUE C; OH EC; LEITCH CC; BROMBERG Y; BINKLEY J; LEIBEL RL; SIDOW A; BADANO JL; KATSANIS N

Functional analyses of variants reveal a significant role for dominant negative and common alleles in oligogenic Bardet-Biedl syndrome.. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, v.: 107, p.: 10602 - 10607, 2010

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

*Medio de divulgación:* Papel ; *Lugar de publicación:* USA ; ISSN: 00278424 ; DOI: 10.1073/pnas.1000219107

[www.pnas.org](http://www.pnas.org)



SCOPUS

Sistema Nacional de Investigadores



Completo

GASCUE C; KATSANIS N; BADANO JL

Cystic diseases of the kidney: ciliary dysfunction and cystogenic mechanisms. *Pediatric Nephrology*, 2010

*Palabras clave:* cystic kidney ; Cilia

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular y Molecular

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

*Medio de divulgación:* Papel ; ISSN: 0931041X ; DOI: 10.1007/s00467-010-1697-5



SCOPUS



Completo

DE PONTUAL L; ZAGHLOUL NA; THOMAS S; DAVIS EE; MCGAUGHEY DM; DOLLFUS H; BAUMANN C; BESSLING SL; BARBARIT C; PELET A; GASCUE C; BEALES P; MUNNICH A; LYONNET S; ETCHEVERS H; ATTIE-BITACH T; BADANO JL; MCCALLION AS; KATSANIS N; AMIEL J

Epistasis between RET and BBS mutations modulates enteric innervation and causes syndromic Hirschsprung disease.. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, v.: 106, p.: 13921 - 13926, 2009

*Palabras clave:* hirshprung; bbs

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

*Medio de divulgación:* Papel ; *Lugar de publicación:* USA ; ISSN: 00278424 ; DOI: 10.1073

[www.pnas.org](http://www.pnas.org)



SCOPUS

Sistema Nacional de Investigadores



Completo

CARDENAS-RODRIGUES M; BADANO JL

Ciliary biology: understanding the cellular and genetic basis of human ciliopathies. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics* , v.: 151C, p.: 263 - 280, 2009

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

*Medio de divulgación:* Papel ; ISSN: 15524868 ; DOI: 10.1002/ajmg.c.30227

<http://www3.interscience.wiley.com/journal/99018624/home>

'Corresponding author'



SCOPUS



Completo

LEITCH CC; ZAGHLOUL NA; DAVIS EE; STOETZEL C; DIAZ-FONT A; RIX S; AL-FADHEL M; LEWIS RA; EYALID W; BANIN E; DOLLFUS H; BEALES PL; BADANO JL; KATSANIS N  
Hypomorphic mutations in syndromic encephalocele genes are associated with Bardet-Biedl syndrome. Nature Genetics, v.: 40, p.: 443 - 448, 2008

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

Medio de divulgación: Papel ; ISSN: 10614036



Completo

DAWE HR; SMITH UM; CULLINANE AR; GERRELLI D; COX P; BADANO JL; BLAIR-REID S; SRIRAM N; KATSANIS N; ATTIE-BITACH T; AFFORD SC; COPP AJ; KELLY DA; GULL K; JOHNSON CA  
The Meckel-Gruber Syndrome proteins MKS1 and meckelin interact and are required for primary cilium formation. Human Molecular Genetics, v.: 16, p.: 173 - 186, 2007

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología Celular, Microbiología / Biología Celular

Medio de divulgación: Papel ; ISSN: 09646906



## Sistema Nacional de Investigadores

Completo

GERDES JM; LIU Y; ZAGHLOUL NA; LEITCH CC; LAWSON SS; KATO M; BEACHY PA; BEALES PL; DEMARTINO GN; FISHER S; BADANO JL; KATSANIS N  
Disruption of the basal body compromises proteasomal function and perturbs intracellular Wnt response. Nature Genetics, v.: 39, p.: 1350 - 1360, 2007

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología Celular, Microbiología / Biología Celular

Medio de divulgación: Papel ; ISSN: 10614036



Completo

BADANO JL; LEITCH CC; ANSLEY SJ; MAY-SIMERA H; LAWSON S; LEWIS RA; BEALES PL; DIETZ HC; FISHER S; KATSANIS N  
Dissection of epistasis in oligogenic Bardet-Biedl syndrome. Nature, v.: 439, p.: 326 - 330, 2006

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

Medio de divulgación: Papel ; ISSN: 00280836



Completo

STOETZEL C; LAURIER V; DAVIS EE; MULLER J; RIX S; BADANO JL; LEITCH CC; SALEM N; CHOUERY E; CORBANI S; JALK N; VICAIRE S; SARDA P; HAMEL C; LACOMBE D; HOLDER M; ODENT S; HOLDER S; BROOKS AS; ELCIOGLU NH; DA SILVA E; ROSSILLION B; SIGAUDY S; DE RAVEL TJL; LEWIS RA; VERLOES A; BONNEAU D; MÉGARBANÉ A; POCH O; BEALES P; MANDEL JL; KATSANIS N; DOLLFUS H

A novel gene encoding a vertebrate-specific chaperonin is a major BBS locus. Nature Genetics, v.: 38, p.: 521 - 524, 2006

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

Medio de divulgación: Papel ; ISSN: 10614036



Completo

BADANO JL; MITSUMA N; BEALES PL; KATSANIS N

The ciliopathies: An emergin class of human genetic disorders. Annual review of genomics and human genetics, v.: 7, p.: 125 - 148, 2006

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular, Molecular

*Medio de divulgación:* Papel ; ISSN: 15278204



Completo

BADANO JL; KATSANIS N

Life without centrioles: cilia in the spotlight. Cell, v.: 125, p.: 1228 - 1230, 2006

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología Celular, Microbiología / Biología Celular

*Medio de divulgación:* Papel ; ISSN: 00928674



Completo

## Sistema Nacional de Investigadores

KIM JC; OU YY; BADANO JL; ESMAIL MA; LEITCH CC; FIEDRICH E; BEALES PL; ARCHIBALD JM; KATSANIS N; RATTNER JB; LEROUX MR

MKKS/BBS6, a divergent chaperonin-like protein linked to the obesity disorder Bardet-Biedl syndrome, is a novel centrosomal component required for cytokinesis. Journal of Cell Science, v.: 118, p.: 1007 - 1020, 2005

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología Celular, Microbiología / Biología Celular

*Medio de divulgación:* Papel ; ISSN: 00219533



Completo

BADANO JL; TESLOVICH TM; KATSANIS N

The centrosome in human genetic disease. Nature reviews. Genetics, v.: 6, p.: 194 - 205, 2005

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología Celular, Microbiología / Biología Celular

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

*Medio de divulgación:* Papel ; ISSN: 14710056



Completo

HARSHA HC; SURESH S; AMANCHY R; DESHPANDE N; SHANKER K; YATISH AJ; MUTHUSAMY B; VRUSHABENDRA BM; RASHMI BP; CHANDRIKA KN; PADMA N; SHARMA S; BADANO JL; SHIVASHANKAR HN; PERI S; CHOUDHURY DR; KAVITHA MP; SARAVANA R; NIRANJAN V; GANDHI TK; GHOSH N; CHANDRAN S; MENEZES M; JOY M; MOHAN SS; KATSANIS N; DESHPANDE KS; RAGHOTHAMA C; PRASAD CK; PANDEY A

A manually curated functional annotation of the human X chromosome. Nature Genetics, v.: 37, p.: 331 - 332, 2005

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia

*Medio de divulgación:* Papel ; ISSN: 10614036



Completo

KIM JC; BADANO JL; SIBOLD S; ESMail MA; HILL J; HOSKINS BE; LEITCH CC; VENNER K; ANSLEY SJ; ROSS AJ; LEROUX MR; KATSANIS N; BEALES PL

The Bardet-Biedl protein BBS4 targets cargo to the pericentriolar region and is required for microtubule anchoring and cell cycle progression. *Nature Genetics*, v.: 36, p.: 462 - 470, 2004

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular

*Medio de divulgación:* Papel ; ISSN: 10614036

Los autores 1, 2 y3 contribuyeron en igual medida.



SCOPUS

Completo

BLACQUE OE; REARDON MJ; LI C; MCCARTHY J; MAHJOUR MR; ANSLEY SJ; BADANO JL; MAH AK; BEALES PL; DAVIDSON WS; JOHNSON RC; AUDEH M; PLASTERK RHA; BAILLIE DL; KATSANIS N; QUARMBY LM; WICKS SR; LEROUX MR

Loss of *C. elegans* BBS-7 and BBS-8 protein function results in cilia defects and compromised intraflagellar transport. *Genes & Development*, v.: 18, p.: 1630 - 1642, 2004

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular

*Medio de divulgación:* Papel ; ISSN: 08909369



SCOPUS

## Sistema Nacional de Investigadores

Completo

FAN Y; ESMail MA; ANSLEY SJ; BLACQUE OE; BOROEVICH K; ROSS AJ; MOORE SJ; BADANO JL; MAY-SIMERA H; COMPTON DS; GREEN JS; LEWIS RA; VAN HAELEST MM; PARFREY PS; BAILLIE DL; BEALES PL; KATSANIS N; DAVIDSON WS; LEROUX MR

Mutations in a member of the Ras superfamily of small GTP-binding proteins causes Bardet-Biedl syndrome. *Nature Genetics*, v.: 36, p.: 989 - 993, 2004

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

*Medio de divulgación:* Papel ; ISSN: 10614036



SCOPUS

Completo

KULAGA HM; LEITCH CC; EICHERS ER; BADANO JL; LESEMANN A; HOSKINS BE; LUPSKI JR; BEALES PL; REED RR; KATSANIS N

Loss of BBS proteins causes anosmia in humans and defects in olfactory cilia structure and function in the mouse. *Nature Genetics*, v.: 36, p.: 994 - 998, 2004

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular y del Desarrollo

*Medio de divulgación:* Papel ; ISSN: 10614036



SCOPUS

Completo

BADANO JL; ANSLEY SJ; LEITCH CC; LEWIS RA; LUPSKI JR; KATSANIS N

Identification of a novel Bardet-Biedl syndrome protein, BBS7, that shares structural features with BBS1 and BBS2. *American Journal of Human Genetics*, v.: 72, p.: 650 - 658, 2003

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

*Medio de divulgación:* Papel ; ISSN: 00029297

Los autores 1 y 2 contribuyeron en la misma medida



SCOPUS

Completo

BEALES PL; BADANO JL; ROSS AJ; ANSLEY SJ; HOSKINS BE; KIRSTEN B; MEIN CA; FROGUEL P; SCAMBLER PJ; LEWIS RA; LUPSKI JR; KATSANIS N

Genetic interaction of BBS1 mutations with alleles at other BBS loci can result in non-Mendelian Bardet-Biedl syndrome. American Journal of Human Genetics, v.: 72, p.: 1187 - 1199, 2003

Areas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

Medio de divulgación: Papel ; ISSN: 00029297

Los autores 1 y 2 contribuyeron en la misma medida



Completo

BADANO JL; KIM JC; HOSKINS BE; LEWIS RA; ANSLEY SJ; CUTLER DJ; CASTELLAN C; BEALES PL; LEROUX MR; KATSANIS N

Heterozygous mutations in BBS1, BBS2 and BBS6 have a potential epistatic effect on Bardet-Biedl patients with two mutations at a second BBS locus. Human Molecular Genetics, v.: 12, p.: 1651 - 1659, 2003

Areas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

Medio de divulgación: Papel ; ISSN: 09646906



Completo

## Sistema Nacional de Investigadores

ANSLEY SJ; BADANO JL; BLACQUE OE; HILL J; HOSKINS BE; LEITCH CC; KIM JC; ROSS AJ; EICHERS ER; TESLOVICH TM; MAH AK; JOHNSEN RC; CAVENDER JC; LEWIS RA

Basal body dysfunction is a likely cause of pleiotropic Bardet-Biedl syndrome. Nature, v.: 425, p.: 628 - 633, 2003

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

Medio de divulgación: Papel ; ISSN: 00280836

Los autores 1, 2 y 3 contribuyeron en la misma medida.



Completo

BADANO JL; KATSANIS N

Beyond Mendel: an evolving view of human genetic disease transmission. Nature reviews. Genetics, v.: 3, p.: 779 - 789, 2002

Areas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia

Medio de divulgación: Papel ; ISSN: 14710056



Completo

BADANO JL; INOUE K; KATSANIS N; LUPSKI JR

New polymorphic short tandem repeats for PCR-based Charcot-Marie-Tooth disease type 1A duplication diagnosis. Clinical Chemistry, v.: 47, p.: 838 - 843, 2001

Areas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

Medio de divulgación: Papel ; ISSN: 00099147



Completo

KATSANIS N; ANSLEY SJ; BADANO JL; EICHERS ER; LEWIS RA; HOSKINS BE; SCAMBLER PJ; DAVIDSON WS; BEALES PL; LUPSKI JR

Triallelic inheritance in Bardet-Biedl syndrome, a mendelian recessive disorder. Science, v.: 293, p.: 2256 - 2259, 2001

Areas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia

Medio de divulgación: Papel ; ISSN: 00368075



Completo

WU YQ; BADANO JL; MCCASKILL C; VOGEL H; POTOCKI L; SHAFFER LG

Haploinsufficiency of ALX4 as a potential cause of parietal foramina in the 11p11.2 contiguous gene-deletion syndrome. American Journal of Human Genetics, v.: 67, p.: 1327 - 1332, 2000

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

*Medio de divulgación:* Papel ; ISSN: 00029297

Artículos aceptados

Producción técnica

Otros

Cursos de corta duración dictados

Especialización

First International School of Biochemistry, Molecular & Cell Biology, Calcium & Cytoskeleton , 2007

Uruguay , Español

*Tipo de participación:* Docente,

Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable , Montevideo

*Institución Promotora/Financiadora:* EMBO

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular y Molecular

*Información adicional:* Dictado de clase teórica.

Programas en radio o TV

Entrevista

El rol y las disfunciones de las cilias , 2014

Uruguay , Español , <https://www.youtube.com/channel/UCX5P102P5JLyv7e4FEf-57Q>

*Emisora:* Observa TV; *Fecha de la presentación:* 04/12/2014

*Duración:* 13 minutos

Montevideo

*Palabras clave:* Ciliopatías

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Molecular/Celular/del Desarrollo

Sistema Nacional de Investigadores

Otra producción técnica

CURSO GENÉTICA MOLECULAR Y MEDICINA , 2009

Uruguay , Español

Participación como docente invitado

Facultad de Medicina , Montevideo

*Institución Promotora/Financiadora:* Escuela de Graduados y ProInBio, Facultad de Medicina

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Molecular

*Información adicional:* Participación como docente invitado al 'CURSO GENÉTICA MOLECULAR Y MEDICINA' auspiciado por Escuela de Graduados y ProInBio, Facultad de Medicina, PEDECIBA Áreas Química y Biología, Comisión Honoraria para la Salud Cardiovascular

Coordinadores: Dra. Leda Roche, Dr. Víctor Raggio, Dra. Patricia Esperón

## Evaluaciones

Evaluación de Proyectos

2015

*Institución financiadora:* Sistema Nacional de Becas: BECAS DE POSGRADO EXTERIOR

*Cantidad:* Mas de 20

Evaluación de Proyectos

2014

*Institución financiadora:* SARCS Foundation for Children's Health

*Cantidad:* Menos de 5

Evaluación de Proyectos

2010 / 2010

*Institución financiadora:* Wellcome Trust

*Cantidad:* Menos de 5

Wellcome Trust , Inglaterra

Evaluador de Proyectos Científicos

Evaluación de Proyectos

2010 / 2010

*Institución financiadora:* Marsden Fund

*Cantidad:* Menos de 5

Marsden Fund , Nueva Zelanda

Evaluador de Proyectos Científicos

Evaluación de Proyectos

2010 / 2011

*Institución financiadora:* ANII Fondos María Viñas

*Cantidad:* Menos de 5

ANII , Uruguay

Evaluador para Fondo María Viñas 2009

Evaluación de Proyectos

2010 / 2010

*Institución financiadora:* Fondo para la Investigación Científica y Tecnológica

*Cantidad:* Menos de 5

Fondo para la Investigación Científica y Tecnológica , Argentina

Evaluador de Proyectos Científicos

Evaluación de Eventos

2012

*Nombre:* Symposium on Signal Transduction SISTAM,

Argentina

Evaluador de resúmenes para selección de presentaciones orales

Evaluación de Publicaciones

2015

*Nombre:* Trends in Cell Biology,

*Cantidad:* Menos de 5

Referee para esta revista

Evaluación de Publicaciones

2015

*Nombre:* BioMed Research International,

*Cantidad:* Menos de 5

Referee para esta revista

Evaluación de Publicaciones

2013 / 2015

*Nombre:* Anales de la Facultad de Medicina (ANFAMED),

*Cantidad:* Menos de 5

Evaluación de Publicaciones

2012 / 2012

*Nombre:* Current Genomics,

*Cantidad:* Menos de 5

Referee para esta revista

Evaluación de Publicaciones

2012 / 2015

*Nombre:* PLoS ONE,

*Cantidad:* Menos de 5

Referee para esta revista

Evaluación de Publicaciones

2012 / 2012

*Nombre:* Clinical Genetics,

*Cantidad:* Menos de 5

Referee para esta revista

Evaluación de Publicaciones

2012 / 2014

*Nombre:* Scientifica,

*Cantidad:* Menos de 5

Miembro del Editorial Board

Evaluación de Publicaciones

2012 / 2014

*Nombre:* The Scientific World Journal,

*Cantidad:* Menos de 5

Miembro del Editorial Board

Evaluación de Publicaciones

2011 / 2014

*Nombre:* Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America,

*Cantidad:* Menos de 5

Referee para esta revista

Evaluación de Publicaciones

2011 / 2011

*Nombre:* Journal of Neuroscience and Behavioral Health,

*Cantidad:* Menos de 5

Referee para esta revista

Sistema Nacional de Investigadores

Sistema Nacional de Investigadores

Evaluación de Publicaciones

2011 / 2015

*Nombre:* PLoS Genetics,

*Cantidad:* Menos de 5

Referee para esta revista

Evaluación de Publicaciones

2011 / 2015

*Nombre:* Cilia,

*Cantidad:* Menos de 5

Miembro del Editorial Board

Evaluación de Publicaciones

2011 / 2014

*Nombre:* World Journal of Medical Genetics,

*Cantidad:* Menos de 5

Miembro del Editorial Board

Evaluación de Publicaciones

2010 / 2011

*Nombre:* Journal of Medical Genetics,

*Cantidad:* Menos de 5

Referee para esta revista

Evaluación de Publicaciones

2010 / 2014

*Nombre:* Human Genetics,

*Cantidad:* Menos de 5

Referee para esta revista

Evaluación de Publicaciones

2009 / 2014

*Nombre:* Human Molecular Genetics,

*Cantidad:* Menos de 5

Referee para esta revista

Evaluación de Publicaciones

2008 / 2011

*Nombre:* Developmental Cell,

*Cantidad:* Menos de 5

Referee para esta revista

Evaluación de Publicaciones

2008 / 2010

*Nombre:* Gene,

*Cantidad:* Menos de 5

Referee para esta revista

Evaluación de Publicaciones

2007 / 2010

*Nombre:* Vision Research,

*Cantidad:* Menos de 5

Referee para esta revista

Sistema Nacional de Investigadores

Sistema Nacional de Investigadores

#### Evaluación de Publicaciones

2007 / 2014

*Nombre:* Journal of the American Society of Nephrology,

*Cantidad:* Menos de 5

Referee para esta revista

#### Evaluación de Publicaciones

2006 / 2010

*Nombre:* European Journal of Human Genetics,

*Cantidad:* Menos de 5

Referee para esta revista

#### Evaluación de Convocatorias Concursables

2015

*Nombre:* Becas de Posgrado en el Exterior,

*Cantidad:* De 5 a 20

ANII

#### Evaluación de Convocatorias Concursables

2011 / 2015

*Nombre:* Becas de Posgrado Nacionales,

*Cantidad:* Mas de 20

ANII , Uruguay

Miembro del CESBE para Areas Estratégicas

#### Evaluación de Convocatorias Concursables

2010 / 2010

*Nombre:* Sistema Nacional de Investigadores (SNI) - Convocatoria 2010,

*Cantidad:* Menos de 5

ANII , Uruguay

Miembro de la Comisión Técnica de Área (CTA Ciencias Naturales y Exactas) para el llamado 2010

## Formación de RRHH

### Tutorías concluidas

#### Posgrado

##### Tesis de maestría

Entendiendo el rol biológico de MGC1203, un modificador del síndrome de Bardet-Biedl, mediante el análisis de los mecanismos que regulan su expresión, localización y función , 2013

*Tipo de orientación:* Tutor único o principal

*Nombre del orientado:* Rossina Novas

Institut Pasteur de Montevideo , Uruguay , Maestría por PEDECIBA

*Palabras clave:* Ciliopatías; modificador secundario; Bardet-Biedl

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular y Molecular

*Pais/Idioma:* Uruguay/Español

##### Tesis de maestría

Caracterización estructural de la proteína CCDC28B, un modificador del síndrome de Bardet-Biedl , 2013

*Tipo de orientación:* Cotutor o Asesor

*Nombre del orientado:* Matías Fabregat

Institut Pasteur de Montevideo , Uruguay , Maestría por PEDECIBA

*Palabras clave:* Cilia

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Molecular/Estructural

*Pais/Idioma:* Uruguay/Español

*Información adicional:* Tutor Principal: Florencia Irigoín Co-Tutor: Alejandro Buschiazzo

#### Tesis de doctorado

Análisis funcional de proteínas del síndrome de Bardet-Biedl: Vinculando proteínas ciliares con la regulación de la expresión génica , 2013

*Tipo de orientación:* Tutor único o principal

*Nombre del orientado:* Cecilia Gascue

Institut Pasteur de Montevideo , Uruguay , Doctorado por PEDECIBA

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular y Molecular

*País/Idioma:* Uruguay/Español

*Información adicional:* La Comisión de Doctorado integrada por la Dra. Cristina Arruti y el Dr. Gustavo Folle, en reunión con fecha 24/08/09, analizó el informe del proyecto concluyendo que la Mag. Gascue está realizando un excelente trabajo que ya exhibe un importante grado de avance. Defendida y aprobada con mención el día 15/07/2013

#### Tesis de doctorado

Caracterización del rol biológico de MGC1203, un modificador del síndrome de Bardet-Biedl , 2013

*Tipo de orientación:* Tutor único o principal

*Nombre del orientado:* Magdalena Cárdenas

Institut Pasteur de Montevideo , Uruguay , Doctorado por PEDECIBA

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular y Molecular

*País/Idioma:* Uruguay/Español

*Información adicional:* Tesis aprobada con mención. Ganadora del premio Elio García Austt 2014 por mejor tesis doctoral.

#### Tesis de maestría

ESTUDIO DE LOS MECANISMOS INVOLUCRADOS EN EL MOVIMIENTO DE PROTEINAS ENTRE LA CILIA Y EL NÚCLEO , 2012

*Nombre del orientado:* Belén Torrado

PEDECIBA Biología

*Palabras clave:* Cilia

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular/Molecular

*País/Idioma:* Uruguay/Español

## Grado

#### Tesis/Monografía de grado

Estudio de la localización sub-celular de las proteínas BBS para entender su rol en la regulación de la expresión génica , 2011

*Tipo de orientación:* Tutor único o principal

*Nombre del orientado:* Belén Torrado

Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay , Licenciatura en Bioquímica

*Palabras clave:* Bardet-Biedl

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular

*País/Idioma:* Uruguay/Español

*Información adicional:* La co-tutora es la Dra. Florencia Irigoín

#### Tesis/Monografía de grado

Caracterización de MGC1203, un modificador del síndrome de Bardet-Biedl , 2010

*Tipo de orientación:* Tutor único o principal

*Nombre del orientado:* Rossina Novas

Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay , Licenciatura en Ciencias Biológicas

*Palabras clave:* herencia oligogenica; Cilia

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

*Medio de divulgación:* Papel, *País/Idioma:* Uruguay/Español

*Información adicional:* Presentada y aprobada: 09/07/2010 Calificación: 12 (SSS)

## Tutorías en marcha

### Posgrado



#### Tesis de doctorado

Estudio de la participación de la maquinaria de importación nuclear en el transporte de proteínas a la cilia , 2015

*Tipo de orientación:* Asesor/Orientador

*Nombre del orientado:* Belén Torrado

Institut Pasteur de Montevideo , Uruguay , Doctorado por PEDECIBA

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Molecular/Celular

*Pais/Idioma:* Uruguay/Español

*Información adicional:* En Noviembre del 2015 Belén defiende su pasaje directo del programa de Maestría al de doctorado exitosamente.

#### Tesis de doctorado

Rol de la proteína DBC1 en la regulación de la fisiología normal y patológica del tejido adiposo durante la obesidad , 2015

*Tipo de orientación:* Cotutor en pie de igualdad

*Nombre del orientado:* Leonardo Santos

Institut Pasteur de Montevideo , Uruguay , Doctorado por PEDECIBA

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Molecular/Celular

*Pais/Idioma:* Uruguay/Español

*Información adicional:* Tutor junto al Dr. Carlos Escande

#### Tesis de doctorado

Entendiendo el mecanismo por el cual la proteína CCDC28B, asociada al síndrome de Bardet-Biedl, regula ciliogénesis , 2014

*Tipo de orientación:* Tutor único o principal

*Nombre del orientado:* Rossina Novas

Institut Pasteur de Montevideo , Uruguay , Doctorado por PEDECIBA

*Palabras clave:* Cilia; CCDC28B; Bardet-Biedl Syndrome

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Molecular/Celular

*Pais/Idioma:* Uruguay/Español

#### Tesis de doctorado

Rol de las cilias primarias en la neurogénesis y diferenciación de células ganglionares de la retina , 2012

*Tipo de orientación:* Cotutor en pie de igualdad

*Nombre del orientado:* Paola Lepanto

Institut Pasteur de Montevideo , Uruguay , Doctorado por PEDECIBA

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología del Desarrollo

*Medio de divulgación:* Papel, *Pais/Idioma:* Uruguay/Español

*Información adicional:* Co-director de tesis: Dr. Flavio Zolessi

## Otros datos relevantes

### Premios y títulos

1999 Beca Fulbright (1999-2000) Institute of International Education

2000 Beca Fulbright (Renovación) (2000-2001) Institute of International Education

2005 Beca (2005-2007) Polycystic Kidney Disease (PKD) Foundation

2008 Genzyme Renal Innovations Program (2008-2011) Genzyme

2009 Miembro de la TWAS (The Academy of Sciences for the Developing World) TWAS

2008 SNI Nivel II (Nacional) ANII

Miembro del Sistema Nacional de Investigadores

2013 Miembro de la Academia de Ciencias de América Latina (ACAL) (Internacional) ACAL

Nombrado miembro de la ACAL

### Jurado/Integrante de comisiones evaluadoras de trabajos académicos

Tesis

*Candidato:* Gonzalo Aparicio

BADANO JL; CARRERA I; CASSINA P

Modulación de la morfogénesis del tubo neural: rol de la actividad de PKC y su sustrato MARCKS , 2015

Tesis (Maestría) - Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

Tesis

*Candidato:* Lucilla Pizzo

BADANO JL

Desarrollo de herramientas para mejorar el diagnóstico molecular y asesoramiento genético de Fibrosis Quística en Uruguay , 2013

Tesis (Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)) - Facultad de Ciencias - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

Tesis

*Candidato:* Ana Laura Reyes Abalos

BADANO JL; MAZZELA C; BONOMI R

Identificación de un mecanismo de segregación y eliminación de un cromosoma supernumerario en núcleos de células trisómicas humanas , 2013

Tesis (Maestría PEDECIBA) - MEC. Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable» - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

Tesis

*Candidato:* Melania Kurdián

BADANO JL

Efecto de la inhibición de la vía de mTOR en el modelo de reducción de masa renal , 2012

Tesis (PRO.IN.BIO) - Facultad de Medicina - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

Tesis

*Candidato:* Cecilia Gascue

FOLLE G; BARRIOS E; BADANO JL

Análisis de polimorfismo de riesgo a la diabetes tipo I en una población trihíbrida, Uruguay , 2007

Tesis (Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)) - Facultad de Ciencias - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

Tesis

*Candidato:* Gabriela Libisch

BADANO JL

Estudio del rol del IncARN GAS5 en la infección de cardiomiocitos humanos con T. cruzi. , 2015

Tesis (Doctorado) - Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

Tesis

*Candidato:* Pablo Liddle

BADANO JL; PANZERA Y

Replicación del ADN y daño genético: análisis de su interrelación espacio-temporal por microscopio confocal y de super-resolución , 2015

Tesis (Doctorado) - Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

Tesis

*Candidato:* Rafael Fort

BADANO JL; BEDÓ G; FOLLE G

Estudio de la función y de los genes blanco de un microARN desregulado en tumor de próstata , 2015

Tesis (Doctorado) - Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

Tesis

*Candidato:* Mariana Bresque

BADANO JL

Rol de la proteína SIRT6 en la modulación de la respuesta inflamatoria: impacto en la generación de resistencia a la insulina y síndrome metabólico durante la obesidad , 2015

Tesis (Doctorado por PEDECIBA) - Institut Pasteur de Montevideo - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

Tesis

*Candidato:* Carmen Bollato

BADANO JL; CARRERA I; ZOLESSI F; CANTERA R

Estudio del papel que cumple una nueva proteína, Patched-related, en la embriogénesis de *Drosophila melanogaster* , 2015

Tesis (Doctorado) - Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

Tesis

*Candidato:* Verónica Nin

BADANO JL; DENICOLA ANA; CASSINA A; CHALAR C

El complejo SIRT1/DBC1: su regulación por vías de señalización y papel en el metabolismo glucídico , 2014

Tesis (Doctorado) - Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

Tesis

*Candidato:* Gabriela García Tejedor

BADANO JL; CASSINA P; ARRUTI C

Mecanismos celulares y moleculares de la plasticidad desencadenada por la lesión traumática de la médula espinal , 2013

Tesis (Doctorado PEDECIBA) - MEC. Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable» - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

Tesis

*Candidato:* Andrea Toledo

BADANO JL; RUSSO R; CASSINA P

Reguladores de estados fosforilados de MARCKS en neuroblastos y neuronas retinianas en desarrollo , 2013

Tesis (Doctorado) - Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

Tesis

*Candidato:* Silvia Verónica Nin Garibotto

BADANO JL; BERTONI B; CHIFFLET S

Modulación de la actividad desacetilasa de Sirt1 por cAMP y efecto de la acetilación de CREB sobre su capacidad de activar la transcripción en el hígado , 2009

Tesis (Doctorado en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)) - Facultad de Ciencias - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

Tesis

*Candidato:* Andrea Toledo

BRAUER M; BADANO JL; ARRUTI C

Participación de MARCKS en el proceso de crecimiento neurítico en neuroblastos embrionarios. Rol de la variante fosforilada en serina 25. , 2008

Tesis (Doctorado en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)) - Facultad de Ciencias - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

## Presentaciones en eventos

Congreso

Dissecting the cellular basis of Bardet-Biedl syndrome: the role of the BBS proteins in intracellular trafficking , 2015

*Tipo de participación:* Conferencista Invitado, *Carga horaria:* 2

*Referencias adicionales:* Brasil; *Nombre del evento:* Latin American Society for Developmental Biology (LASDB);

Congreso

Primary cilia are dynamic organelles and have a role during retinal ganglion cells differentiation , 2015

*Tipo de participación:* Poster, *Carga horaria:* 2

*Referencias adicionales:* Brasil; *Nombre del evento:* Latin American Society for Developmental Biology (LASDB);

Poster presentado por mi estudiante de doctorado Paola Lepanto

Congreso

Aproximaciones estructurales-funcionales para comprender el papel de CCDC28B en ciliogénesis , 2015

*Tipo de participación:* Expositor oral, *Carga horaria:* 2

*Referencias adicionales:* Uruguay; *Nombre del evento:* SBBM;

Exposición oral (elegida de resumen) por parte de mi estudiante de maestría Matías Fabregat.

Congreso

Combining cellular and zebrafish studies to dissect the role of CCDC28B, a Bardet-Biedl syndrome modifier, in mTORC2 regulation and ciliogenesis , 2014

*Tipo de participación:* Conferencista Invitado, *Carga horaria:* 2

*Referencias adicionales:* Chile; *Nombre del evento:* Tercer Simposio LAZEN (Latin American Zebrafish Network); *Nombre de la institución promotora:* Valparaíso

Congreso

Gaining insight into the function of CCDC28B through the identification and characterization of protein interactors , 2013

*Tipo de participación:* Poster, *Carga horaria:* 2

*Referencias adicionales:* Estados Unidos; *Nombre del evento:* FASEB meeting: Biology of Cilia & Flagella; *Nombre de la institución promotora:* FASEB

Poster presentado por mi estudiante de doctorado Rossina Novas

Congreso

Study of the mechanisms involved in the movement of proteins between the nucleus and the cilium , 2013

*Tipo de participación:* Poster, *Carga horaria:* 2

*Referencias adicionales:* Estados Unidos; *Nombre del evento:* FASEB meeting: Biology of Cilia & Flagella; *Nombre de la institución promotora:* FASEB

Poster presentado por mi estudiante Belén Torrado.

Congreso

CCDC28B modulates mTORC2 function and interacts with SIN1 to control cilia length , 2013

*Tipo de participación:* Expositor oral, *Carga horaria:* 2

*Referencias adicionales:* Estados Unidos; *Nombre del evento:* FASEB meeting: Biology of Cilia & Flagella; *Nombre de la institución promotora:* FASEB

Exposición Oral de mi estudiante de doctorado Magdalena Cárdenas (seleccionada de abstracts)

Congreso

The Bardet-Biedl syndrome modifier CCDC28B participates in ciliogenesis and modulates mTORC2 function , 2012

*Tipo de participación:* Poster,

*Referencias adicionales:* Uruguay; *Nombre del evento:* VI International Meeting of the Latin American Society for Developmental Biology (LASDB);

Poster presentado por mi estudiante de doctorado Magdalena Cárdenas. Cabe destacar que la Mag. Cardenas recibió uno de los primeros premios por esta presentación.

Congreso

Direct role of Bardet-Biedl Syndrome proteins in transcriptional regulation , 2012

*Tipo de participación:* Poster,

*Referencias adicionales:* Uruguay; *Nombre del evento:* VI International Meeting of the Latin American Society for Developmental Biology (LASDB);

Poster presentado por mi estudiante de doctorado Cecilia Gascue.

Congreso

Meeting of the Nobel Laureates , 2011

*Tipo de participación:* Otros,

*Referencias adicionales:* Alemania; *Nombre del evento:* 61st Meeting of the Nobel Laureates in Lindau ;

Congreso

Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Bioquímica y Biología Molecular , 2011

*Tipo de participación:* Otros,

*Referencias adicionales:* Uruguay; *Nombre del evento:* 7 Jornadas de la SBBM;

Presentación de charlas seleccionadas (dos) y posters por parte de mis estudiantes (dos).

Congreso

LAZEN (Red Latinoamericana de Zebrafish) , 2010

*Tipo de participación:* Expositor oral,

*Referencias adicionales:* Uruguay; *Nombre del evento:* LAZEN;

Congreso

Disfunción ciliar en la formación de quistes renales , 2009

*Tipo de participación:* Conferencista Invitado,

*Referencias adicionales:* Uruguay; *Nombre del evento:* VII Congreso Uruguayo de Nefrología;

Congreso

Proposals from Young Scientists Session , 2009

*Tipo de participación:* Conferencista Invitado,

*Referencias adicionales:* Japón; *Nombre del evento:* Science and Technology in Society Forum;

Congreso

Gascue C, Cárdenas-Rodríguez M, Badano JL. LA CARACTERIZACIÓN DE BBS7 REVELA UN VÍNCULO ENTRE LA FUNCIÓN CILIAR/CUERPO BASAL Y LA REGULACIÓN GÉNICA. , 2009

*Tipo de participación:* Otros,

*Referencias adicionales:* Uruguay; *Nombre del evento:* VI Jornadas de la Sociedad de Bioquímica y Biología Molecular;

Este resumen presentado a la SBBM fue seleccionado para presentación oral por parte de Cecilia Gascue.

Congreso

Cárdenas-Rodríguez M, Novas R, Gascue C, Badano JL. ESTUDIO DE LA FUNCIÓN DE UN MODIFICADOR DEL SÍNDROME DE BARDET-BIEDL EN LA VÍA DE SEÑALIZACIÓN INTRACELULAR mTOR. , 2009

*Tipo de participación:* Otros,

*Referencias adicionales:* Uruguay; *Nombre del evento:* VI Jornadas de la Sociedad de Bioquímica y Biología Molecular;

Este resumen presentado a la SBBM fue seleccionado para presentación oral por parte de Magdalena Cárdenas-Rodríguez.

Congreso

Entendiendo la base genética de la herencia oligogénica en el síndrome de Bardet-Biedl , 2007

*Tipo de participación:* Conferencista Invitado,

*Referencias adicionales:* Uruguay; *Nombre del evento:* XII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias;

Congreso

Dissecting Epistasis in Oligogenic Bardet-Biedl Syndrome , 2006

*Tipo de participación:* Conferencista Invitado,

*Referencias adicionales:* Estados Unidos; *Nombre del evento:* 39th Annual Meeting & Scientific Exposition; *Nombre de la institución promotora:* American Society of Nephrology

Congreso

Dissection of epistasis in oligogenic Bardet-Biedl syndrome , 2005

*Tipo de participación:* Expositor oral,

*Referencias adicionales:* Estados Unidos; *Nombre del evento:* 55th Annual Meeting; *Nombre de la institución promotora:* American Society of Human Genetics

Congreso

The Bardet- Biedl protein BBS4 targets cargo to the pericentriolar region and is required for microtubule anchoring and cell cycle progression , 2004

*Tipo de participación:* Expositor oral,

*Referencias adicionales:* Canadá; *Nombre del evento:* 54th Annual Meeting; *Nombre de la institución promotora:* American Society of Human Genetics

Seminario

Genomics Seminar Speaker , 2016

*Tipo de participación:* Expositor oral, *Carga horaria:* 1

*Referencias adicionales:* Estados Unidos; *Nombre del evento:* Genomics Department Seminar; *Nombre de la institución promotora:* Pennsylvania State University

*Palabras clave:* Cilia; Ciliopatías; zebrafish

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular

Seminario

Disfunción ciliar en la formación de quistes renales y otras patologías humanas: las ciliopatías. , 2009

*Tipo de participación:* Conferencista Invitado,

*Referencias adicionales:* Chile; *Nombre del evento:* Sociedad Chilena de Nefrología;

Simposio

Retinal ganglion cells display dynamic primary cilia that play a role during their differentiation , 2014

*Tipo de participación:* Poster, *Carga horaria:* 2

*Referencias adicionales:* Francia; *Nombre del evento:* Cilia 2014; *Nombre de la institución promotora:* Institut Pasteur Paris-Syscilia

Poster presentado por mi estudiante de doctorado Paola Lepanto

Simposio

Gli2 transport to the cilium and the nucleus: are there shared mechanisms? , 2014

*Tipo de participación:* Poster, *Carga horaria:* 2

*Referencias adicionales:* Francia; *Nombre del evento:* Cilia 2014; *Nombre de la institución promotora:* Institut Pasteur Paris-Syscilia

Poster presentado por la Dra. Irigoín mostrando el trabajo de nuestra estudiante de maestría Belén Torrado.

Simposio

Entendiendo la base celular de las ciliopatías , 2012

*Tipo de participación:* Expositor oral,

*Referencias adicionales:* Argentina; *Nombre del evento:* Cilios Primarios: Biología y Fisiopatología del Sistema Sensorial Celular; *Nombre de la institución promotora:* Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Fisiología

Simposio

Using zebrafish to understand the cellular basis of human ciliopathies: characterizing the Bardet-Biedl syndrome modifier CCDC28B , 2012

*Tipo de participación:* Expositor oral,

*Referencias adicionales:* Argentina; *Nombre del evento:* Second Meeting of LAZEN ; *Nombre de la institución promotora:* Latin American Zebrafish Network

Simposio

Direct Role of Bardet-Biedl Syndrome proteins in transcriptional regulation , 2012

*Tipo de participación:* Poster,

*Referencias adicionales:* Inglaterra; *Nombre del evento:* Cilia in Development and Disease; *Nombre de la institución promotora:* The University College London

Simposio

The Bardet-Biedl syndrome modifier CCDC28B participates in ciliogenesis and modulates mTORC2 function , 2012

*Tipo de participación:* Poster,

*Referencias adicionales:* Inglaterra; *Nombre del evento:* Cilia in Development and Disease; *Nombre de la institución promotora:* The University College London

Poster presentado por la estudiante Magdalena Cárdenas. Ganador de premio al mejor poster

Simposio

Ciliary dysfunction in human pleiotropic disease , 2008

*Tipo de participación:* Conferencista Invitado,

*Referencias adicionales:* Argentina; *Nombre del evento:* International Symposium Advances in Biomedical Sciences; *Nombre de la institución promotora:* International Master in Biomedical Sciences of the University of Buenos Aires and the Albert Ludwigs University of Freiburg



## Simposio

Taller: como redactar una requisición para solicitar una beca: nuestra experiencia GRIP , 2008

*Tipo de participación:* Conferencista Invitado, *Carga horaria:* 2

*Referencias adicionales:* México; *Nombre del evento:* Foro Latinoamericano de Expertos en el Area Renal; *Nombre de la institución promotora:* Genzyme

## Simposio

Dissecting the genetic and cellular basis of oligogenic Bardet-Biedl Syndrome , 2007

*Tipo de participación:* Conferencista Invitado,

*Referencias adicionales:* Francia; *Nombre del evento:* Simposio "From Biology of Cilia to Cilia-related Genetic Diseases"; *Nombre de la institución promotora:* College de France

## Simposio

Cilia and basal bodies in pleiotropic human disease: Bardet-Biedl Syndrome , 2007

*Tipo de participación:* Conferencista Invitado,

*Referencias adicionales:* Uruguay; *Nombre del evento:* Simposio EMBO ;

## Taller

Workshop Current Trends in Biomedicine , 2010

*Tipo de participación:* Conferencista Invitado,

*Referencias adicionales:* España; *Nombre del evento:* The Centrosome: Structure, Function and Dynamics; *Nombre de la institución promotora:* Universidad Internacional de Andalucía

*Palabras clave:* Cilia; Centrosome; Ciliopathies

*Areas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular y Molecular

## Encuentro

Genzyme Renal Innovations Meeting , 2010

*Tipo de participación:* Expositor oral,

*Referencias adicionales:* Estados Unidos; *Nombre del evento:* GRIP Meeting;

*Palabras clave:* Cilia; cell cycle

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular y Molecular

## Otra

Dissection of epistasis in oligogenic Bardet-Biedl syndrome , 2005

*Tipo de participación:* Conferencista Invitado,

*Referencias adicionales:* Estados Unidos; *Nombre del evento:* Conferencia anual del Instituto de Genética Médica ; *Nombre de la institución promotora:* Johns Hopkins University

## Otra

The Bardet- Biedl protein BBS4 targets cargo to the pericentriolar region and is required for microtubule anchoring and cell cycle progression , 2004

*Tipo de participación:* Conferencista Invitado,

*Referencias adicionales:* Estados Unidos; *Nombre del evento:* Conferencia anual del Instituto de Genética Médica ; *Nombre de la institución promotora:* Johns Hopkins University

## Indicadores de producción

<i>Producción bibliográfica</i>	36
<i>Artículos publicados en revistas científicas</i>	36
Completo (Arbitrada)	36
<i>Artículos aceptados para publicación en revistas científicas</i>	0
<i>Trabajos en eventos</i>	0
<i>Libros y capítulos de libros publicados</i>	0
<i>Textos en periódicos</i>	0
<i>Documentos de trabajo</i>	0
<i>Producción técnica</i>	3
<i>Productos tecnológicos</i>	0
<i>Procesos o técnicas</i>	0
<i>Trabajos técnicos</i>	0
<i>Otros tipos</i>	3
<i>Evaluaciones</i>	31
Evaluación de Proyectos	6

Evaluación de Eventos	1
Evaluación de Publicaciones	21
Evaluación de Convocatorias Concursables	3
<i>Formación de RRHH</i>	<b>11</b>
<i>Tutorías/Orientaciones/Supervisiones concluidas</i>	<b>7</b>
Tesis de maestría	3
Tesis de doctorado	2
Tesis/Monografía de grado	2
<i>Tutorías/Orientaciones/Supervisiones en marcha</i>	<b>4</b>
Tesis de doctorado	4

## Sistema Nacional de Investigadores

## Sistema Nacional de Investigadores