



Fundació
La Marató de TV3

XVI SIMPOSIUM
Enfermedades minoritarias

Estudios clínicos, genéticos, epidemiológicos, fisiopatológicos y translacionales en las ataxias espino-cerebelosas

Dr. Antoni Matilla Dueñas

Institut d'Investigació en Ciències de la Salut Germans Trias i Pujol (IGTP)

Dr. Victor Volpini Bertran

IDIBELL Fundació Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge
IDIBELL Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge

Dr. F. Xavier Gomis Rùth

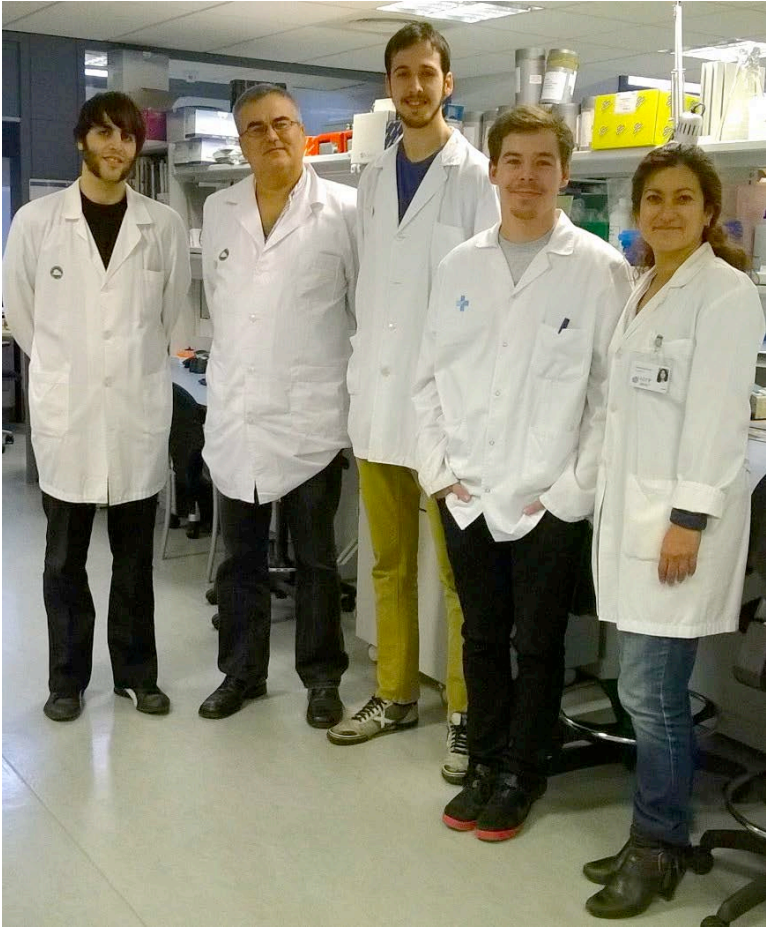
CSIC Consell Superior d'Investigacions Científiques
Institut Biologia Molecular de BCN CSIC

Dra. Lluisa Juan Pereira

Fundació Hospital St. Joan de Déu de Martorell
Hospital Sant Joan de Déu Martorell

Dr. Joaquin Serena Leal

IDIBGi Institut d'Investigació Biomèdica de Girona Dr. J. Trueta
Hospital Universitari Dr Josep Trueta Girona





1. Resumen del proyecto

El objetivo general del proyecto es implementar un enfoque multidisciplinario a la investigación científica de las ataxias espinocerebelosas, incluyendo aspectos clínicos, genéticos, básicos y translacionales. Para alcanzar este objetivo se implementa un proyecto coordinado para realizar en 5 centros (IGTP, CSIC-IBMB, IDIBELL, Hospital de Martorell y Hospital Dr. Josep Trueta de Girona). Los centros de investigación se complementan y aportan la experiencia y los recursos tanto humanos como materiales para lograr los objetivos propuestos.

Los objetivos específicos son los siguientes:

- 1.** Identificar nuevos genes y déficits moleculares asociados a las ataxias espinocerebelosas mediante estudios genéticos, moleculares y bioinformáticos. Extender el diagnóstico molecular a pacientes con patología atáxica. Determinar la incidencia y prevalencia de las mutaciones en la población general. Implementar correlaciones fenotipo-genotipo en los pacientes estudiados.
- 2.** Caracterizar los déficits moleculares e investigar los mecanismos neurodegenerativos subyacentes. Obtener información clínica, genética, fisiológica y bioquímica en el desarrollo de las ataxias espinocerebelosas (llamadas SCA), un grupo de enfermedades de origen heterogéneo (hereditario o esporádico) caracterizada por un impedimento del movimiento de los pacientes de forma progresiva y con proceso irreversible.
- 3.** Identificar y caracterizar nuevas rutas moleculares asociadas a estas patologías. Aplicar la investigación básica y translacional destinada a obtener conocimientos intrínsecos sobre los mecanismos moleculares fisiopatológicos subyacentes a la neurodegeneración en las ataxias espinocerebelosas, y en particular a la ataxia espinocerebelosa tipo 1 (SCA1), entre otros. Trasladar los conocimientos adquiridos en la identificación e implementación de terapias para las ataxias y otras neurodegeneraciones espinocerebelosas.

2. Resultados obtenidos

Objetivo 1

1.1. Se ha participado en la creación de un registro clínico de los pacientes con ataxia espinocerebelosa (SCA) y sus familiares conforme a los siguientes subobjetivos:

- I. Se reclutaron los pacientes que participan en los estudios clínicos y clínico-genéticos en los 4 centros clínicos (Hospital Germans Trias i Pujol, Hospital de Bellvitge, Hospital Dr. Josep Trueta y Hospital de Martorell).
- II. Se definió un protocolo unificado para la investigación clínica de las SCA con el fin de documentar las características clínicas de los pacientes incluidos en el estudio y aplicarlo.
- III. Se obtuvieron las muestras biológicas de los pacientes atáxicos: sangre periférica, orina, biopsia de piel y tejidos necróticos para realizar correlaciones clínico-genéticas, identificación de biomarcadores y estudios de investigación básica y translacional.

1.2. Se ha identificado y caracterizado un nuevo fenotipo de ataxia de herencia dominante, la SCA37, caracterizada por ataxia cerebelosa pura en 2 familias españolas, aunque se conocen al menos 3 familias adicionales en el continente europeo con un fenotipo idéntico. Una característica única en la SCA37 es la presencia específica de alteraciones de los movimientos oculares verticales, que son signos presintomáticos de la enfermedad.

1.3. Se han identificado nuevos factores genéticos asociados con las ataxias espinocerebelosas. En particular se identificó y localizó el defecto genético-molecular de la SCA37 en la región genómica 1p32. Durante el curso del proyecto se ha identificado el gen asociado con la SCA37 y se encuentra en proceso la caracterización del defecto genético causal. Se extienden estos estudios al análisis de otros pacientes con ataxia. Adicionalmente se han asociado 2 nuevos genes causales y 12 mutaciones asociadas a ataxias no descritas previamente. Estos hallazgos permiten averiguar nuevos mecanismos que producen ataxia y amplían

el número de pacientes atáxicos con diagnóstico genético. Se está investigando la frecuencia de los nuevos subtipos de ataxia identificados en nuestra población, así como la prevalencia y epidemiología de las nuevas mutaciones identificadas.

1.4. Se ha determinado la incidencia y prevalencia de cada mutación identificada en las poblaciones catalana y española. Se estudiaron los genes conocidos asociados con ataxia espinocerebelosa SCA en un total de 1.709 casos con ataxia, 505 con historia familiar y 1.404 esporádicos. En 200 casos familiares estudiados se identificó la mutación causal. De los casos esporádicos no se identificó la mutación responsable de la enfermedad.

1.5. Se establecieron las correlaciones fenotipo-genotipo correspondientes a todos los pacientes con ataxia estudiados.

1.6. En la actualidad se están analizando los efectos de la mutación en la ataxia espinocerebelosa tipo 37 (SCA37) en la expresión del gen SCA37 y sus mecanismos fisiopatológicos en tejidos *post mortem* de pacientes con la enfermedad obtenidos a través del biobanco de tejidos neurológicos del IDIBAPS-Hospital Clínic de Barcelona. Los estudios de histología, inmunohistoquímica y microscopía electrónica en las diferentes regiones nerviosas afectadas de tejido *post mortem* obtenido de pacientes SCA37 indican que se trata claramente de un subtipo de ataxia pura entendida como la presencia de una afectación exclusiva en el cerebelo. Por otra parte, el examen histoneuropatológico demuestra la presencia de gránulos perisomáticos (GPS) en las neuronas del cerebelo del paciente atáxico, indicando alteraciones del reciclaje del receptor del glutamato y la regulación de este tipo de neurotransmisor. Estos hallazgos apuntan a la desregulación sináptica como mecanismo subyacente en la SCA37. Actualmente se está investigando este hallazgo que no se ha descrito previamente para ningún otro tipo de ataxia.

Objetivos 2 y 3

Se han identificado diferentes mecanismos no descritos previamente asociados a la ataxia hereditaria. Se demostró que la actividad de la ruta regulada por la proteína fosfatasa tipo 2A (PP2A) se encuentra alterada en cerebelo atáxico en etapas tempranas de la neurodegeneración. La caracterización de las alteraciones de esta ruta identificada permite hallar sustratos alterados que están involucrados en procesos iniciales del metabolismo mitocondrial en la ataxia, como son la producción de la ATP, estrés oxidativo, potencial de membrana mitocondrial y capacidad homeostática del Ca^{2+} . Gracias a estos hallazgos se han identificado dianas para terapias y se prueban fármacos moduladores en ensayos *in vitro* y estudios *in vivo* con el objetivo de restablecer la funcionalidad de estos procesos celulares alterados con fármacos.

3. Relevancia y posibles implicaciones

La descripción de un nuevo fenotipo de ataxia espinocerebelosa con las características que hemos descrito por primera vez tiene las siguientes implicaciones clínicas:

- 1.** Amplía las posibilidades diagnósticas de las ataxias espinocerebelosas autosómicas dominantes que no se asocian actualmente con un defecto genético conocido.
- 2.** Constituye la primera ataxia del tipo SCA totalmente descrita en el Estado y plantea la necesidad de nuevos estudios para conocer su prevalencia en nuestro entorno, lo que debería mejorar la eficacia de los estudios genéticos para este tipo de enfermedades.
- 3.** Permite la identificación de los portadores de riesgo mediante la detección de signos preclínicos oculares, tanto en los sujetos jóvenes de las familias estudiadas como ante sospecha clínica de SCA37 en otras familias. Esta

identificación permite definir mejor la estrategia de las investigaciones genéticas en cada individuo y convertirlas en más eficientes. Además, identifica un subgrupo de pacientes con ataxia susceptibles de iniciar un tratamiento en fases precoces de la enfermedad, antes de la afectación cerebelosa clásica.

4. La información sobre el pronóstico y la historia natural de la enfermedad, mediante la información obtenida durante el seguimiento de la escala clínica empleada en una enfermedad poco prevalente por ser minoritaria es de gran importancia para los pacientes y puede ser utilizada como control histórico en futuros ensayos clínicos terapéuticos.

5. La identificación de un locus nuevo de ataxia espinocerebelosa tiene las siguientes implicaciones clínicas:

- i. Permite la identificación de los miembros de la familia en riesgo de padecer la enfermedad que incluso no presentan signos preclínicos.
- ii. Es el primer paso en la investigación del gen implicado, ya identificado y caracterizado, y de las futuras opciones terapéuticas. En este sentido, se han realizado importantes avances para conocer las bases genéticas y moleculares de la enfermedad y la implementación de terapias específicas.
- iii. Facilita el asesoramiento genético.

6. La identificación de nuevos genes y defectos genéticos causantes de las ataxias abre nuevas líneas de investigación, permitiendo la elucidación de los mecanismos fisiopatológicos subyacentes y, por tanto, su traslación a la práctica clínica a medio plazo con la identificación de dianas y rutas moleculares y celulares, biomarcadores y la implementación de tratamientos personalizados específicos cuando estos existan. Como las dianas y rutas moleculares implicadas son comunes para las ataxias, las llevadas a cabo son trasladables a diferentes tipos de ataxias y degeneraciones cerebelosas.

7. En 2014 se estableció el Laboratorio de Biología Funcional y Terapias Experimentales en la Unidad de Neurogenética del IGTP con el objetivo de trasladar, por una parte, los resultados obtenidos de las diversas líneas de investigación de la Unidad al establecimiento de ensayos funcionales e identificación de dianas y biomarcadores de interés terapéutico. El laboratorio se ha establecido para identificar activamente fármacos a partir de diferentes librerías adquiridas comercialmente (US Food and Drug Administration, Dharmacon siGenome SMARTPool, Prestwick Chemical Library, Chembridge, etc.) o a través de colaboraciones con otros grupos de investigación (péptidos miméticos del IQAC-CSIC) o industria. La transferibilidad a la práctica clínica es de medio plazo (3 años) para aquellos compuestos ya probados en ensayos clínicos (*drug repositioning*) y a más largo plazo (más allá de 5 años) para aquellos en los que se tenga que demostrar su bioseguridad en ensayos tipo I. Se colabora con el equipo de química médica del IQAC-CSIC para la modificación y modulación de los compuestos activos identificados en este proyecto con el fin de trasladarlos al desarrollo farmacéutico. Este grupo tiene experiencia probada en este tipo de estudios.

8. Un componente muy importante de este proyecto que se enmarca en la Estrategia Española de Ciencia y Tecnología es la colaboración con el sector privado, en este caso con la empresa valenciana Sistemas Genómicos SL. Como resultado de la colaboración entre el grupo del IGTP y el IDIBELL del proyecto coordinado y Sistemas Genómicos que se lleva a cabo desde el año 2011, se han generado nuevas herramientas biotecnológicas de diagnóstico, los paneles NEUROGene 285®, que resultan útiles para la detección precoz de las enfermedades genéticas de estudio, las ataxias, y permiten ofrecer un diagnóstico preciso que complemente la asistencia clínica, evitando así pruebas adicionales innecesarias, ahorrando a su vez costes al sistema nacional de salud y de tecnología e innovación. Este panel se comercializó en 2014. En proceso todavía se está diseñando el panel para el diagnóstico genético de enfermedades

lisosomales, peroxisomales y déficits de creatina, así como glicosilación mediante secuenciación masiva. Este panel se comercializará a finales de 2015.

4. Bibliografía científica generada

Sanchez I, Balagué E, Matilla-Dueñas A. (2015)

Ataxin-1 mediated regulation of cerebellar proteome reveals a role in bioenergetic mechanisms which is altered in SCA1 (en revisión) (2015).

López E, Casanovas C, Giménez J, Matilla-Dueñas A, Sánchez I, Volpini V.
Characterization of Alu and recombination-associated motifs mediating a large homozygous SPG7 gene rearrangement causing hereditary spastic paraplegia.
Neurogenetics, 16 (2) 97-105 [PMID: 25398481] (2015).

Matilla-Dueñas A, Ashizawa T, Brice A, McFarland KN, Magri S, Pandolfo M, Pulst S, Riess O, Rubinstein D, Schmidt J, Schmidt T, Scoles D, Stevanin G, Taroni F, Underwood B, Sánchez I.
Consensus paper: Pathological mechanisms underlying neurodegeneration in Spinocerebellar Ataxias.
Cerebellum, 13 (2) 269-302 [PMID: 24307138] (2014).

Goulas T, Cuppari A, Garcia-Castellanos R, Snipas S, Glockshuber R, Arolas JL, Gomis-Rüth FX.
The pCri System: a vector collection for recombinant protein expression and purification.
PLoS One. Nov 11;9(11) [PMID: 25386923] (2014).

de Diego I, Veillard F, Sztukowska MN, Guevara T, Potempa B, Pomowski A, Huntington JA, Potempa J, Gomis-Rüth FX.
Structure and mechanism of cysteine peptidase gingipain K (Kgp), a major virulence

factor of Porphyromonas gingivalis in periodontitis.

J Biol Chem. Nov 14;289(46):32291-302 [PMID: 25266723] (2014).

López-Pelegri, N. Cerdà-Costa, A. Cintas-Pedrola, F. Herranz-Trillo, P. Bernadó, J.R. Peinado, J.L. Arolas & F.X. Gomis-Rüth (2014).

Multiple stable conformations account for reversible concentration-dependent oligomerization and autoinhibition of a metamorphic metallopeptidase.

Angew Chem Int Ed Engl. Sep 26;53(40):10624-30 [PMID: 25159620] (2014).

Sánchez I, Piñol P, Corral-Juan M, Pandolfo M, Matilla-Dueñas A.

A novel function of ataxin-1 in the modulation of PP2A activity is dysregulated in the spinocerebellar ataxia type 1.

Human Molecular Genetics, 22 (17) 3425-3437 [PMID: 23630944] (2013).

S. Trillo-Muyo, S. Martínez-Rodríguez, J.L. Arolas & F.X. Gomis-Rüth.

Mechanism of action of a Janus-faced single-domain protein inhibitor simultaneously targeting two peptidase classes.

Chem. Sci., 4, 791-797 (2013) .

Serrano-Munuera C, Corral-Juan M, Stevanin G, San Nicolás H, Roig C, Corral J, Campos B, De Jorge L, Morcillo-Suarez C, Navarro A, Forlani S, Durr A, Kulisevski J, Brice A, Sánchez I, Volpini V, Matilla-Dueñas A.

New subtype of spinocerebellar ataxia with altered vertical eye movements mapping to chromosome 1p32.

JAMA Neurology, 70 (6), 764-771 [PMID: 23700170] (2013). Destacado en Nature

Reviews Neurology Jun;9(6):299 [PMID: 23712074] (2013).

Matilla-Dueñas A, Serrano C, Alvarez R, Ivánovic Barbeito YP, Latorre P, Genís D.

Novel therapeutic challenges in cerebellar diseases. In: *Handbook of the Cerebellum and Cerebellar Disorders.* Manto,M., Gruol,D., Schmahmann,J., Koibuchi,N., Rossi,F.

(Eds). Springer, New York, NY, Part 7, pp. 2370-2394 [DOI: 10.1007/978-94-007-1333-8_106] (2013).

Matilla-Dueñas A.

The ever expanding spinocerebellar ataxias. Editorial.

Cerebellum 11 (4), 821-827 [PMID: 22447528] (2012).

A. Marrero, S. Duquerroy, S. Trapani, T. Goulas, T. Guevara, G.R. Andersen, J.

Navaza, L. Sottrup-Jensen & F.X. Gomis-Rüth.

The crystal structure of human α_2 -macroglobulin reveals a unique molecular cage.

Angew. Chem. Int. Ed., 51, 3340-3344 (seleccionado por la revista como Very Important Paper y como tema de portada; comentario en: C. Meyer, W. Hinrichs & U. Hahn, Human α_2 -macroglobulin—another variation on the venus flytrap, Angew. Chem. Int. Ed., 51, 5045-5047) (2012).

J.L. Arolas, C. Broder, T. Jefferson, T. Guevara, E.E. Sterchi, W. Bode, W. Stöcker, C. Becker-Pauly & F.X. Gomis-Rüth.

Structural basis for the sheddase function of human meprin b metalloproteinase at the plasma membrane.

Proc. Natl. Acad. Sci. USA, 109, 16131-16136 (2012).

Morales-Saute JA, Carvalho Donis K, Serrano-Munuera C, Genís D, Torres Ramirez L, Mazzetti L, Velázquez Pérez L, Latorre P, Sequeiros J, Matilla-Dueñas A, Bannach-Jardim L.

Ataxia rating scores - psychometric profiles, natural history and their application in clinical trials.

Cerebellum, 11 (2), 488-504 [PMID: 21964941] (2012).

Matilla-Dueñas A. Machado-Joseph

Disease and other rare spinocerebellar ataxias.

Advances in Experimental Medicine and Biology 724, 172-188 [PMID: 22411243] (2012).

Matilla-Dueñas A, Corral-Juan M, Volpini V, Sánchez I.

The spinocerebellar ataxias: clinical aspects and molecular genetics.

Advances in Experimental Medicine and Biology 724, 351-374 [PMID: 22411256] (2012).

Corral-Juan M, Volpini V, Matilla-Dueñas A.

Genetics of the autosomal dominant spinocerebellar Ataxias. In: *Encyclopedia of Life Sciences (eLS)*, John Wiley & Sons, Ltd: Chichester, England [doi: 10.1002/9780470015902.a0006076](2011).

J.L. Arolas, T.O. Botelho, A. Vilcinskas & F.X. Gomis-Rüth

Structural evidence for standard-mechanism inhibition in metallopeptidases from a complex poised to re-synthesize a peptide bond.

Angew. Chem. Int. Ed., 50, 10357-10360 (2011)..

Martin-Trujillo A, Iglesias-Platas I, Coto E, Corral-Juan M, SanNicolás H, Corral J, Volpini V, Matilla-Dueñas A, Monk,D.

Genotype of an individual single nucleotide polymorphism regulates DNA methylation at the TRPC3 alternative promoter.

Epigenetics 6 (10), 1236-1241 [PMID: 21931279] (2011).

Matilla-Dueñas A, Sánchez I, Corral-Juan M, Dávalos A, Alvarez R, Latorre P.

Cellular and molecular pathways triggering neurodegeneration in the spinocerebellar ataxias.

Cerebellum, 9 (2) 148-166 [PMID: 19890685] (2010).

Matilla-Dueñas A.

The highly heterogeneous spinocerebellar ataxias: from genes to targets for therapeutic intervention. Editorial.

Cerebellum, 7 (2) 97-100 [PMID: 18418682] (2008).

Contribuciones en congresos científicos

A.Matilla Dueñas, J.C.Triviño, A.Romera, J.Ollé López, V.Volpini, S.Santillán, I.Sánchez Díaz, M.Corral Juan.

“Diagnóstico genético de enfermedades neurológicas con heterogeneidad genética: validación del panel Neuro Geneprofile® con secuenciación masiva en 85 pacientes españoles con patología neurológica”.

Congreso Nacional de Genètica Humana, Palma de Mallorca (Mayo 2015).

M.Corral Juan, J. Ollé López, L.Ispierto, J.C.Triviño, A.Romera, S.Laurie, A.Patiño, A.Plasencia, S.García Miñaur, FJ.Arpa, V.Volpini, S.Santillán, R.Álvarez Ramo, I.Sánchez Díaz, A.Matilla Dueñas.

“Identificación de 11 nuevas mutaciones asociadas a fenotipo atáxico mediante secuenciación masiva”.

Congreso Nacional de Genètica Humana, Palma de Mallorca (Mayo 2015).

C.Serrano-Munuera, I.Pulido Valdeolivas, D.Gómez Andrés, A.Monleon Getiono, M.Ríos Alcolea, C.Casasnovas Pons, I.Pagola Lorz, V.Volpini Bertrán, A.Matilla-Dueñas, C.Roig Arnall.

“Definiendo el fenotipo SCA37”.

Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología, València (2014).

Comunicación oral.

M.L.Aldea Carilla, M.Corral Juan, I.Domènech Mercadé, J.Ollé López, M.P.Armengol Barnils, J.Coll Cantí, A.Galán Ortega, M.C.Pastor Ferrer, A.Matilla Dueñas.

“Optimización del estudio del ADN mitocondrial de pacientes con citopatías mitocondriales mediante secuenciación masiva”.

8º Congreso Nacional del Laboratori Clínic. Sevilla, España (2014). Póster.

H.San Nicolás, J.Corral, L.De Jorge, B. Campos, M.Corral-Juan, C.Roig, I.Sánchez,
C.Serrano-Munuera, A.Matilla, V.Volpini.

"The 901bis pedigree of ataxia is linked to the SCA37 locus".

Conferència Anual de la Sociedad Europea de Genética Humana, Milán, Italia
(2014). Póster.

M.L.Aldea Carilla, M.Corral Juan, I.Domènech Mercadé, J.Ollé López, M.P.Armengol
Barnils, J.Coll Cantí, A.Galán Ortega, M.C.Pastor Ferrer, A.Matilla Dueñas.

*"Optimización del estudio del ADN mitocondrial de pacientes con citopatías
mitocondriales mediante secuenciación masiva".*

XI Congrés Català de Ciències de Laboratori Clínic. Figueres, Girona (2014).

Comunicación oral. Premio a la 3ª mejor contribución.

C.Serrano-Munuera, R.Alvarez Ramo, C.Casasnovas Pons, D.Genis Batlle,
M.Martínez Corral, J.Pagonabarraga, E.Peral Pellicer, M.Corral-Juan, H.San Nicolás,
J.Corral Seijas, B.Campos Estela, L.de Jorge López, E.Lopez Toledano, I.Sánchez,
V.Volpini Bertrán, A.Matilla-Dueñas, J.Kulisevsky Bojarski, A.Monleón-Getino, C.Roig
Arnall.

*"Actualización clínica y genética en SCA37: significado de los movimientos oculares
verticales".*

Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología, Barcelona (2013).

Comunicación oral.

M. López-Peigrín, N. Cerdà-Costa, Tibisay Guevera, F.X. Gomis-Rüth & J.L. Arolas.

*"A novel family of minimal gluzincins as soluble scaffolds for integral-membrane
metallopeptidases".*

XXXVI Congreso de la SEBBM, Madrid. 03.09.2013-06.09.2013. Póster

R.Alvarez, L.Ispierto, P.Latorre, M.Corrall Juan, A.Navarro Aragall, A.Tècul Torres, J.Gàmez, J.Coll-Cantí, A.Matilla-Dueñas.

"Identificación de una nueva mutación en el gen VPS13A en una familia española con corea acantocitosis y miocardiopatía".

Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología, Barcelona (2013).

Comunicación oral.

C.Serrano-Munuera, M.Corrall-Juan, H.San Nicolás, J.Corrall Seijas, B.Campos Estela, L.de Jorge López, E.Lopez Toledano, M.Martínez Corral, E.Peral Pellicer, I.Sánchez, J.Kulisevsky Bojarski, C.Roig Arnall, V.Volpini Bertrán, A.Matilla-Dueñas.

"Spinocerebellar ataxia 37 (SCA37): clinical and molecular findings in two Spanish families".

XXIII Reunión de la Sociedad Europea de Neurología, Barcelona (2013). Póster.

A.Matilla-Dueñas, M.Corrall-Juan, G.Stevanin, H.San Nicolás, C.Roig, J.Corrall, B.Campos, L.De Jorge, C.Morcillo-Suarez, A.Navarro, S.Forlani, A.Durr, J.Kulisevsky, A.Brice, I.Sánchez, C.Serrano Munuera, V.Volpini.

"SCA37: un nuevo subtipo de ataxia espinocerebelosa con movimientos oculares verticales anormales".

XXVII Congreso Nacional de la Asociación Española de Genética Humana, Madrid (2013). Comunicación oral.

M.Corrall-Juan, A.Navarro-Aragall, P.Piñol, I.Sánchez, E.Cancho, A.Matilla-Dueñas.

"Nuevas mutaciones identificadas en SETX asociadas a la Apraxia Oculomotora tipo 2".

XXVII Congreso Nacional de la Asociación Española de Genética Humana, Madrid (2013). Póster.

M.Corrall Juan, A.Navarro Aragall, P.Piñol Jurado, MP.Armengol Barnils, I.Sánchez Díaz, V.Pérez de Colosía Rama, M.Fernández-Burriel, A.Matilla Dueñas.

"Delección del exón 7 en el gen Sacs asociado a la ataxia espástica de Charlevoix-Saguenay".

XXVII Congreso Nacional de la Asociación Española de Genética Humana, Madrid (2013). Póster.

M. López-Peigrín, N. Cerdà-Costa, Tibisay Guevera, F.X. Gomis-Rüth & J.L. Arolas.
"A novel family of minimal gluzincins as soluble scaffolds for integral-membrane metallopeptidases".

XXXVI Congreso de la SEBBM, Madrid (2013). Póster.

A.Navarro-Aragall, A.Martinez, M.Corrall, P.Piñol, I.Sánchez, V.Ramírez, M.Fernández-Burriel, J.Coll, A.Matilla-Dueñas.

"Nuevas mutaciones identificadas en CLCN1 asociadas a la miotonía congénita de Becker".

XXVII Congreso Nacional de la Asociación Española de Genética Humana, Madrid (2013). Póster.

C.Serrano-Munuera, M.Corrall-Juan, H.San Nicolás Fernández, J.Corrall Seijas, J.Puig Sadurni, B.Campos Estela, L.De Jorge López, E.López Toledano, M.Martínez Corral, E.Peral Pellicer, I.Sánchez, J.Kulisevski Bokarsji, C.Roig Arnall, V.Volpini Bertran, A.Matilla-Dueñas.

"Estudio clínico y genético en una nueva ataxia espinocerebelosa: la SCA37".

Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología, Barcelona (2012).

Comunicación oral.

FJ.Arpa, L.Bataller, D.Genís Batlle, A.Matilla-Dueñas, JE.Muñoz, MDM.O'Callaghan, SI.Pascual Pascual, B.Quintáns Castro, I.Sanz Gallego, MC.Serrano Munuera, MD.Sobrido Gómez, V.Volpini Bertran, M.Posada.

"Registro Español de Ataxias y Paraplejías Hereditarias (REDAPED)".

Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología, Barcelona (2012).

Comunicación oral.

I.Sánchez, P.Piñol, M.Corrall-Juan, A.Matilla-Dueñas.

“Dysregulation of protein phosphatase 2 (PP2A) by ataxin-1 in spinocerebellar ataxia type 1 (SCA1)”.

FENS (Federation of European Neuroscience Societies) Forum de Neurociència, Barcelona (2012). Póster.

A. Matilla, M.Corrall-Juan, J.Puig, H.San Nicolás, J.Corrall, C.Morcillo, S. Forlani, A.Durr, G.Stevanin, A.Brice, A.Navarro, C.Roig, I.Sánchez, V.Volpini, C.Serrano-Munuera C.

“Spinocerebellar ataxia with early-altered vertical eye movements mapping to 1p32 (SCA37)”.

FENS (Federation of European Neuroscience Societies) Forum de Neurociència, Barcelona (2012). Póster.

C.Serrano-Munuera, M.Corrall, J.Corrall, H.San Nicolás, L.De Jorge, C.Roig, **C.Tesson, S.Forlani, E.Mundwiller, W.Carpentier, I.Sánchez, A.Durr, G.Stevanin, A.Brice, M.Martinez, E.Peral, V.Volpini, A.Matilla-Dueñas.**

“Ataxia autosómica dominante tardía ligada a un nuevo locus”.

Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología, Barcelona (2011).

Comunicación oral. Comunicación Estrella del Congreso.

C.Serrano-Munuera, M.Corrall-Juan, J.Corrall, H.San Nicolás, L.De Jorge, C.Roig, C.Tesson, S.Forlani, E.Mundwiller, W.Carpentier, I.Sánchez, A.Durr, G.Stevanin, A.Brice, M.Martinez, E.Peral, V.Volpini, A.Matilla-Dueñas.

“Autosomal Dominant Late Onset Ataxia linked to a new locus: last but not least”.

Reunión Anual de la Sociedad Europea de Neurología, Lisboa, Portugal (2011).

Póster.

M.Corrall-Juan, C.Serrano, M.A.Del Real, H.San Nicolás, J.Corrall, C.Tesson, S.Forlani, E.Mundwiller, W.Carpentier, **I.Sánchez**, A.Durr, D.Genis, P.Latorre, G.Stevannin, A.Brice, V.Volpini, A.Matilla-Dueñas.

“Análisis de ligamiento global del genoma en dos subtipos de ataxia espinocerebelosa de herencia autosómica dominante”.

XXVI Congreso Nacional de Genética Humana, Murcia, España (2011).

Comunicación oral.

L.De Jorge, M.Corral-Juan, L.Ispierto, I.**Sánchez**-Díaz, R.Alvarez, D.Genís, P.Latorre, V.Volpini, A.Matilla-Dueñas.

“Estudio molecular de los genes PARK2, PINK1 y LRRK2 en la enfermedad de Parkinson: implicaciones en el consejo genético”.

XXVI Congreso Nacional de Genética Humana, Murcia, España (2011). Póster.

M.Corral-Juan, L.de Jorge, L.Ispierto, I.Sánchez, R.Alvarez, A.Dávalos, P.Latorre, D.Genís, V.Volpini, A.Matilla-Dueñas.

“Estudio Genético-Molecular en los genes PARK2, PARK6/PINK1 y PARK8/LRRK2: Implicaciones para el Diagnóstico Molecular y el Consejo Genético en la Enfermedad de Parkinson (EP)”.

I Reunión Anual Iberoamericana para el estudio de los trastornos del movimiento: Enfermedad de Parkinson y ataxias espinocerebelosas. Buenos Aires, Argentina (2010). Comunicación oral.

L.de Jorge, M.Corral-Juan, L.Ispierto, I.Sánchez, R.Alvarez, D.Genís, A.Dávalos, P.Latorre, V.Volpini, A.Matilla-Dueñas.

“Estudio Genético-Molecular en los genes PARK2, PARK6/PINK1 y PARK8/LRRK2: Implicaciones para el Diagnóstico Molecular y el Consejo Genético en la Enfermedad de Parkinson (EP)”.

LXII Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología, Barcelona, España (2010). Póster.

V.Volpini, H.San Nicolás, J.Corral, L.De Jorge, J.Infante, O.Combarros, J.Berciano, M.Calopa, A.Matilla, D.Genís.

"SCA8 generates from homogygous mothers and coexists with several SCA/FRDA gene expansions".

Reunión Anual de la American Society of Human Genetics, Honolulu, EEUU (2009).
Póster.

H.San Nicolás, J.Corral, I.Banchs, L.De Jorge, O.Combarros, J.Berciano, C.Serrano,
M.Calopa, A.Matilla, D.Genís, V.Volpini.

"Molecular Genetics and Epidemiology in Spanish Spinocerebellar Ataxia".

Conferencia de la European Society of Human Genetics, Barcelona, España (2008).
Póster.

Conferencias invitadas

Ponencia invitada A.Matilla-Dueñas:

"Rare-Diseases Genetics in the era of Next-Generation Sequencing".

I Congreso internacional de Genética Clínica y Consejo Genético en las
Enfermedades Raras. Sevilla, España (2015).

Docència A.Matilla-Dueñas:

"Actualització en Genètica Mèdica".

Curso de formación hospitalària, Hospital de Mataró, Barcelona, España (2015).

Docència A.Matilla-Dueñas:

*"La genética de les enfermedades neurológicas: aplicación de la tecnología de
secuenciación masiva".*

Curso "Actualización en Genética Clínica". Col·legi de Biòlegs de Catalunya.
Barcelona, España (2015).

Ponencia invitada Victor Volpini:

"Las enfermedades neurodegenerativas en el debate evolutivo".

Fundación Jiménez Díaz, Madrid, España (2015).

Ponencia invitada Victor Volpini:

“Avances en el campo de las enfermedades neurodegenerativas: secuenciación del exoma”.

VII Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras. Sevilla, España (2015).

Ponencia invitada A.Matilla-Dueñas:

“Utilidad del panel Neurogene profile® para el diagnóstico de las enfermedades neurológicas heterogéneas”.

Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología, Valencia, España (2014).

Docència A.Matilla-Dueñas:

“Estudio genético de las ataxias: de los genes a los tratamientos”.

Curs de formació de la Comissió de Estudis d'Ataxies i Paraparèsies Espàstiques Degeneratives (CEAPED) de la Sociedad Española de Neurología (SEN). Valencia, España (2014).

Ponencia invitada F.X.Gomis-Rüth:

“Implicacions de la cristal·lografia de proteïns en biologia/biomedicina”.

Institut de Recerca de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona. 13.02.2014.

Ponencia invitada F.X.Gomis-Rüth: Conferencia

“Arthritis, Infections and Autoimmunity: Infections as an Ethiological Factor in Chronic Inflammatory Disease”.

Ustroń (Polonia). “A 0,7MDa multimeric proteinase inhibitor exhibits a unique Venus flytrap endopeptidase inhibitory mechanism”. 04.03.2014 – 09.03.2014.

Ponencia invitada F.X.Gomis-Rüth:

“Infection and proteolysis: a molecular approach”.

University of Hamburg, Hamburgo (Alemania). 13.03.2014.

Ponencia invitada F.X.Gomis-Rüth:

"Function regulation in a minimal metamorphic metallopeptidase".

Centro Nacional de Supercomputación, Barcelona. 09.05.2014.

Ponencia invitada F.X.Gomis-Rüth:

"Reversible concentration-dependent oligomerization produces autoinhibition of a metamorphic metallopeptidase".

Conferencia The Protein Multiverse, Madrid (España). Asistencia i charla invitada:

F.X.Gomis-Rüth: 16.06.2014-17.06.2014.

Ponencia invitada F.X.Gomis-Rüth:

"Reversible concentration-dependent oligomerization regulates activity in a minimal metallopeptidase".

XVIII Gordon Research Conference on Proteolytic Enzymes and their Inhibitors, II Ciocco, Lucca (Barga) (Italia). 22.06.2014-27.06.2014.

Ponencia invitada A.Matilla-Dueñas:

"Deciphering new molecular pathways underlying spinocerebellar neurodegeneration: from genes to targets for therapy".

University of Manchester, Manchester, Reino Unido (2014).

Ponencia invitada A.Matilla-Dueñas:

"Proyecto de terapia génica basada en virus adenoasociados (AAV) para tratar la ataxia de Friedreich". Jornadas Anuales organizadas per FEDAES. Villagarcía de Campos (Valladolid), España (2014).

Ponencia invitada Victor Volpini:

"Atàxies hereditàries".

Col·legi de Biòlegs de Catalunya, Barcelona, España (2014).

Ponencia invitada Victor Volpini:

“Consejo Genético en Ataxias”.

Jornadas de Convivencia e intercambio de la Federación Española de Ataxias (FEDAES), Villagarcía de Campos, Valladolid, España (2014).

Docència A.Matilla-Dueñas:

“Bases genéticas de las enfermedades neurológicas. Aplicación de las nuevas tecnologías para el diagnóstico genético de las enfermedades heterogéneas en Neurología”.

Curso “Avances en Genética Humana”. Col·legi de Biòlegs de Catalunya. Barcelona, España (2014).

Ponencia invitada A.Matilla-Dueñas:

“Ataxias hereditarias: de los genes a las terapias”.

IV Jornada Genètica y Discapacidad patrocinada por el Real Patronato sobre la Discapacidad y la Asociación Española de Genética Humana. Barcelona, España (2013).

Ponencia invitada X.Gomis-Rüth:

“Structural insight into the inhibitory mechanism of α_2 -macroglobulin”.

University of Halle/Wittenberg, Halle (Alemania). 18.03.2013.

Ponencia invitada X.Gomis-Rüth:

“Proteolysis in cancer associated processes: a structural approach”.

Department of Molecular Biology, University of Salzburg, Salzburgo (Austria). 08.04.2013.

Ponencia invitada X.Gomis-Rüth:

“Structural insight into the Venus fly-trap iinhibitory mechanism of the 720-KDa pan-proteinase α_2 -macroglobulin tetramer”.

Centro Nacional de Biotecnología, Madrid (España). 12.04.2013.

Ponencia invitada X.Gomis-Rüth:

"Structure of α_2 -macroglobulin, a Venus flytrap pan-protease inhibitor".

XVII Gordon Research Conference on Matrix Metalloproteinases, Ciocco, Lucca (Barga) (Italia). 19.05.2013-24.05.2013.

Ponencia invitada Dr. X.Gomis-Rüth:

"Structural studies of human α_2 -macroglobulin, a pan-protease inhibitor from blood".

FASEB Science Research Conference on Proteases in Hemostasis and Vascular Biology, Sheraton Resort, Nassau (Bahamas). 02.06.2013-07.06.2013.

Conferència plenària X.Gomis-Rüth:

"Structural insights into the Venus flytrap inhibitory mechanism of a 0,7 MDa multimeric proteinase inhibitor".

XIII Congreso de la Sociedad Española de Biofísica, Valencia. 19.06.2013-21.06.2013.

Ponencia invitada X.Gomis-Rüth:

"Structural biochemistry of metalloprotease regulation".

Symposium de Biologie Structurale Institut de Biologie Structurale – IBS, Grenoble (Francia). 10.07.2013-12.07.2013.

Ponencia invitada X.Gomis-Rüth:

"At the interface of EM and MX: Structural insight into the Venus flytrap inhibitory mechanism of a 0,7MDa multimeric proteinase inhibitor".

International Symposium on the Frontier between Cryo-EM and Protein Crystallography, Getxo (Bilbao), España. 03.10.2013-04.10.2013.

Ponencia invitada I. de Diego:

"PP2A and spinocerebellar ataxias: a structural approach".

IV Jornada Iberoamericana sobre Trastornos del Movimiento: Ataxias
Espinocerebelosas y Enfermedad de Parkinson. Hospital Sant Pau, Barcelona,
Noviembre 3-4, 2013.

Ponencia invitada A.Matilla-Dueñas:

“Neurogeneprofile 285 para el diagnóstico genético de enfermedades neurológicas con heterogeneidad genética”.

XXVII Congreso Nacional de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).
Madrid, España (2013).

Ponencia invitada C.Serrano Munuera:

“SCA37: peculiaridades de los movimientos oculares y definición del fenotipo”.

IV Jornada Genética y Discapacidad patrocinada por el Real Patronato sobre la
Discapacidad y la Asociación Española de Genética Humana. Barcelona, España
(2013).

Ponencia invitada Victor Volpini:

“El asesoramiento genético en la consulta del médico de familia”.

Universidad Internacional Menéndez Pelayo. Santander, España (2013).

Ponencia invitada Victor Volpini:

“Ataxias hereditarias: Análisis de ligamiento genético”.

VII Congreso Nacional del Laboratorio Clínico. Bilbao, España (2013).

Ponencia invitada A.Matilla-Dueñas:

“Presentación de NEUROGene profile285® para el diagnóstico genético-molecular de las ataxias hereditarias”.

2as Jornades Catalanes de Ataxias, organizadas por la Associació Catalana
d'Atàxies Hereditàries (ACAH). Barcelona, España (2013).

Ponencia invitada A.Matilla-Dueñas:

“Diagnóstico genético de enfermedades neurológicas con heterogeneidad genética: Neurogeneprofile 285”.

Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología (SEN), Barcelona, España (2012).

Ponencia invitada A.Matilla-Dueñas:

“Ataxias espinocerebelosas (SCAs): nuevos moduladores del fenotipo atáxico y su aplicación como dianas terapéuticas”.

Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología (SEN), Barcelona, España (2012).

Ponencia invitada A.Matilla-Dueñas:

“Diagnóstico genético de enfermedades neurológicas con heterogeneidad genética: Neurogeneprofile 285”.

II Simposio Internacional de Neurorrehabilitación, Valencia, España (2012).

Docència A.Matilla-Dueñas:

“Neurobiología del movimiento”.

III Curso Iberoamericano para el estudio multidisciplinar de los trastornos del movimiento: Enfermedad de Parkinson y Ataxias Espinocerebelosas. Lima, Perú (2012).

Docència (Televideoconferencia) C.Serrano-Munuera, A.Matilla-Dueñas:

“Ataxia espinocerebelosa SCA37: de la clínica al descubrimiento del gen”.

XVIII Curso Internacional de Neurociencias, Instituto Peruano de Ciencias Neurológicas, Lima, Perú (2012).

Ponencia invitada A.Matilla-Dueñas:

“Ataxin-1 modulates protein phosphatase 2 (PP2) activity in spinocerebellar ataxia type 1 (SCA1) neurodegeneration”.

II Simposio del IGTP-IMPPC: Badalona, España (2012).

Ponencia invitada A.Matilla-Dueñas:

“Nuevos avances científicos en las ataxias espinocerebelosas: caracterización de un nuevo subtipo de ataxia dominante, la SCA37, y de una nueva ruta molecular implicada en SCA1, la de la proteína fosfatasa PP2”.

Jornadas Anuales organizadas por FEDAES. Villagarcía de Campos (Valladolid), España (2012).

Ponencia invitada A.Matilla-Dueñas:

“La puesta en marcha del Registro Científico Nacional de las ataxias: una necesidad”.

Jornadas Anuales organizadas por FEDAES. Villagarcía de Campos (Valladolid), España (2012).

Ponencia invitada X.Gomis-Rüth:

“Recent advances in the structural biology of proteolysis and its regulation”.

Alumni Symposium – Protein Crystallography in Martinsried, its Beginnings, Maturation, Dissemination, and no End; Instituto Max-Planck de Bioquímica (Martinsried, Alemania). 18.02.2012-19.02.2012.

Seminari X.Gomis-Rüth:

“Structure of α_2 -macroglobulin”.

Programa conjunt IBMB/IRB de Biologia Estructural i Computacional, Parc Científic de Barcelona. 21.03.2012.

Ponencia invitada X.Gomis-Rüth:

“Insight into a molecular Venus flytrap: the structure of human methylamine-treated α_2 -macroglobulin”.

XVII Gordon Research Conference on Proteolytic Enzymes and their Inhibitors, Il Ciocco, Lucca (Barga) (Italia). 17.06.2012-22.06.2012.

Ponencia invitada X.Gomis-Rüth:

"Structural biochemistry of proteolysis".

Institute of Biotechnology, University of Helsinki, Helsinki (Finlandia). 03.09.2012.

Ponencia invitada X.Gomis-Rüth:

"Structural biochemistry of proteolysis in microbial virulence".

Institute of Biochemistry, University of Gießen, Gießen (Alemania). 11.10.2012.

Docència A.Matilla-Dueñas:

"II Curso de Neurogenética para Neurólogos",

Organizado en colaboración con CIBERNED, CIBERER, SEN, y NEUROGENES. Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER). Burgos, España (2012).

Moderador Taula Rodona A.Matilla-Dueñas:

"Marco de Atención de las Ataxias en Catalunya",

Organizada por la Associació Catalana d'Atàxies Hereditàries (ACAH). Barcelona, España (2012).

Ponencia invitada A.Matilla-Dueñas:

"Nuevas rutas celulares y moleculares de la neurodegeneración en las ataxias espinocerebelosas".

Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología (SEN), Barcelona, España (2011).

Docència A.Matilla-Dueñas:

"Neurobiología del movimiento".

II Curso Iberoamericano para el estudio multidisciplinar de los trastornos del movimiento: Enfermedad de Parkinson y Ataxias Espinocerebelosas. Viña del Mar, Chile (2011).

Ponencia invitada A.Matilla-Dueñas:

“Estudios Clínicos, Genéticos, Epidemiológicos y Traslacionales en las ataxias espinocerebelosas: un esfuerzo multidisciplinario para investigar y tratar las ataxias”.

1as Jornadas Catalanas de Ataxias, organizadas por la Associació Catalana d'Atàxies Hereditàries (ACAH). Barcelona, España (2011).

Ponencia invitada Victor Volpini: 7

“Genètica de les atàxies espino-cervelletoses”.

Primera Jornada Catalana d'atàxies de l'Associació Catalana d'Atàxies Hereditàries (ACAH). Barcelona, España (2011).

Ponencia invitada Victor Volpini:

“Bases de la herencia en enfermedades monogénicas”.

Curso “Fundamentos de Genética Básica para Embriólogos” Reprogenetics. ASEBIR VI Girona, España (2011).

Ponencia invitada Victor Volpini:

“Heterogeneidad clínica y genética de las ataxias”.

Fundación Sistemas Genómicos. Valencia, España (2011).

Ponencia invitada X.Gomis-Rüth:

“Structural analysis of proteins by X-ray crystallography: overview and its application to metallopeptidases”.

Departamento de Bioquímica y Biología Molecular, Universitat de València, Burjassot. 07.02.2011.

Ponencia invitada X.Gomis-Rüth:

“Recent advances in the structural characterization of metallopeptidases”.

X Gordon Research Conference on Matrix Metalloproteinases, Bryant University, Smithfield, Rhode Island (EEUU). 07.08.2011-12.08.2011.

Ponencia invitada X.Gomis-Rüth:

"Molecular evolution in metallopeptidases and their inhibitors".

Departamento de Biotecnología, Institut Químic de Sarriá, Universitat Ramon Llull,
Barcelona. 18.11.2011.

Ponencia invitada Dr. X.Gomis-Rüth:

"Molecular evolution in metallopeptidases and their inhibitors".

Biochemical Institute (Sonderforschungsbereich 877), Christian-Albrechts
University of Kiel, Kiel (Alemania). 22.11.2011.

Ponencia invitada A.Matilla-Dueñas:

"Mecanismos patogénicos de las ataxias".

Actividades del Grupo de Estudio de Trastornos del Movimiento de la Sociedad
Española de Neurología (SEN), LXII Reunión de la SEN, Barcelona, España (2010).

Ponencia invitada Victor Volpini:

"Genética de las ataxias cerebelosas".

Primer Curso Iberoamericano para el estudio de los trastornos del movimiento.
RIVERMOV. Buenos Aires. Argentina (2010).

Ponencia invitada Victor Volpini:

"Ataxias: el diagnóstico genético actual y la investigación más allá del paradigma".

Primer Workshop Iberoamericano para el estudio de los trastornos del
movimiento. RIVERMOV. Buenos Aires. Argentina (2010).

Docència A.Matilla-Dueñas:

"Neurobiología del movimiento".

I Curso Iberoamericano para el estudio multidisciplinar de los trastornos del
movimiento: Enfermedad de Parkinson y Ataxias Espinocerebelosas. Buenos Aires,
Argentina (2010).

Ponencia invitada A.Matilla-Dueñas:

“La importancia de las redes como RIBERMOV para abordar los retos científicos y médicos de la enfermedad de Parkinson y las ataxias espinocerebelosas”.

I Workshop Iberoamericano para el estudio multidisciplinar de los trastornos del movimiento: Enfermedad de Parkinson y Ataxias Espinocerebelosas. Buenos Aires, Argentina (2010).

Ponencia invitada A.Matilla-Dueñas:

“Mecanismos moleculares y celulares en las ataxias espinocerebelosas”.

I Workshop Iberoamericano para el estudio de los trastornos del movimiento: Enfermedad de Parkinson y Ataxias Espinocerebelosas. Buenos Aires, Argentina (2010).

Ponencia invitada A.Matilla-Dueñas.:

“Rutas celulares y Moleculares implicadas en las Ataxias Espinocerebelosas”.

Jornadas Anuales organizadas por FEDAES. Villagarcía de Campos (Valladolid), España (2010).

Ponencia invitada A.Matilla-Dueñas:

“Spinocerebellar ataxia type 1 (SCA1): molecular pathways, pathogenic mechanisms, and therapy”.

Conferencia Internacional Anual de Euro-ataxia, Valladolid, España (2009).

Ponencia invitada A.Matilla-Dueñas:

“Nuevas investigaciones en ataxia dominantes SCA1”.

Jornadas Anuales organizadas por FEDAES. Villagarcía de Campos (Valladolid), España (2009).

Tesis de máster / Diplomas de estudios avanzados

Kerrie Adrian Campbell, Estudiant de Màster de Biotecnologia Molecular,
Universitat de Barcelona:

"Tratamiento terapéutico en un modelo de ratón del síndrome de Sanfilippo". En progreso.

Alicia Hernández Pérez, Màster en Bioquímica y Biología Molecular, IGTP,
Universitat Autònoma de Barcelona:

"Estudio de la disregulación mitocondrial en el cerebelo de un modelo de ratón de ataxia espinocerebelosa tipo 1 (SCA1)". Calificación: Notable. 09.2014

Ivan Domènech Mercadé, Màster en Genètica Avançada, IGTP, Universitat
Autònoma de Barcelona:

"Refinamiento y caracterización de la región genómica en 1p32 donde se localiza el gen de la ataxia espinocerebelosa SCA37". 07.2014. Calificación: Notable.

Eudald Balagué Cabasés, Màster en Bioquímica i Biologia Molecular, IGTP,
Universitat Autònoma de Barcelona:

"Estudio de la regulación de los mecanismos de regulación de la ataxina-1 en la actividad de la PP2A". 09.2013. Calificació: Notable.

Mireia Seró Torres, Màster en Genètica Avançada, IGTP, Universitat Autònoma de
Barcelona:

"Estudio genético-molecular de diferentes subtipos de ataxias espinocerebelosas".
07.2013. Calificación: Notable.

Ainània Tècol Torres, Màster en Genètica i Gnòmica, IGTP, Universitat de
Barcelona:

"Estudio genético-molecular de la corea de acantocitosis". 09.2013. Calificación:
Notable.

Queralt Caus Capdevila, Màster en Neurociències, IGTP, Universitat Autònoma de Barcelona:

"Characterization of the PPP1R2B and ANP32A promoters and the role of ataxin-1, the protein associated with spinocerebellar ataxia type 1 (SCA1), in their regulation".

09.2013. Calificació: Sobresaliente.

Mari Carmen García Guerrero, Màster en Bioquímica i Biologia Molecular, IGTP, Universitat Autònoma de Barcelona:

"Proteómica diferencial para el estudio de la restauración motora y neuronal por el injerto de precursores neuronales en el cerebelo del ratón SCA1". 09.2013. Calificació: Notable.

Joel Puig Sadurni, Màster en Genètica Avançada, IGTP, Universitat Autònoma de Barcelona.

"Estudio Genético-Molecular de las ataxias espinocerebelosas: caracterización de la región 1p32 en la SCA37". Calificació: Sobresaliente.

Carles Sánchez Riera, Màster en Biotecnologia Avançada, IGTP, Universitat Autònoma de Barcelona.

"Estudio de la expresión de la proteína ácida rica en leucinas Anp32a en el cerebro del ratón triple transgénico de Alzheimer". 07.2013. Calificació: Sobresaliente.

Irene Garcia Ferrer.

"Biophysical and biochemical characterization of synmetzin, a de novo designed minimal protease". Universitat de Barcelona, 9.9.2011.

Mar López Pelegrín.

"Production and crystallization of putative metalloproteases from hyperthermophilic archaea". Universitat de Barcelona, 22.7.2011.

Alba Peña Paris, Máster en Neurociencias, IGTP, Universitat Autònoma de Barcelona.

"Molecular and proteomics studies in spinocerebellar ataxia type 1 (SCA1)". 09.2010.

Calificación: Notable.

Tesis doctorales

Eudald Balagué Cabasés, Estudiant Doctorat en Neurociències, IGTP, Universitat Autònoma de Barcelona:

"Terapia génica con vectores basados en virus adenoasociados en un modelo de ratón de la ataxia de Friedreich". En progreso.

Marc Corral Juan, Estudiant Doctorat en Neurociències, IGTP, Universitat Autònoma de Barcelona:

"Molecular Genetics of autosomal dominant ataxias: characterization of a new spinocerebellar ataxia subtype, SCA37". En progreso.

Carme Serrano Munuera, MD Neuròloga, Doctorat en Medicina, Universitat Autònoma de Barcelona.

"Descripción de una nueva ataxia espinocerebelosa dominante con movimientos oculares verticales alterados ligada a un nuevo locus". 3.11.2014: Cum Laude.

Sergio Trillo Muyo.

"Estudio estructural y funcional de un inhibidor proteínico monodominio de doble faz, sermetstatina, en complejo con dos peptidasas de diferente clase, subtilisina y esnapalisina". Universitat de Barcelona, 31.5.2013.

Tiago Oliveira Botelho.

"Structural and functional studies on HmrA". Universitat de Barcelona, 4.3.2011.