

Póster

## Caracterización de PRPF31

Marina Torrubia, Berta de la Cerda, Sofía Calado, Lourdes Valdés, Francisco J. Díaz Corrales, Daniel Rodríguez, Shomi S. Bhattacharya.

CABIMER (Centro Andaluz de Biología Molecular y medicina Regenerativa), Avda Américo Vespucio s/n Parque Científico y Tecnológico Cartuja, 41092, Sevilla, Spain

*Palabras clave:* Retinitis pigmentosa; PRPF31

### RESUMEN

**Motivación:** La retinitis pigmentosa es un grupo heterogéneo de distrofias retinales caracterizada por una progresiva degeneración de los fotorreceptores, que acaba produciendo deficiencia visual o ceguera. PRPF31 es uno de los genes cuya mutación causa este tipo de distrofia. Aunque la proteína Prpf31 es un factor de splicing presente en todo el organismo, su mutación sólo produce distrofia retinal. Actualmente no se conoce el mecanismo implicado en la enfermedad, por lo que intentaremos discernirlo con ayuda de este proyecto.

**Métodos:** Utilizando la secuencia del gen PRPF31, planteamos clonarla en el vector p3XFLAG y transfectar con la construcción células de mamífero. La fusión con FLAG facilitará los estudios de localización subcelular y de las interacciones por inmunoprecipitación. Transfectaremos con la construcción las líneas celulares RPE1, derivada de epitelio pigmentario de la retina (RPE) humana y 293, para estudiar la localización y las interacciones de Prpf31 con otras proteínas, con el objetivo de estudiar la base molecular de la enfermedad y poder desarrollar terapias génicas, farmacológicas y/o celulares.

**Resultados:** La clonación de la secuencia de PRPF31 aún está en proceso ya que no hemos obtenido la construcción diseñada a pesar de probar diversos métodos. Se han empezado a poner a punto las condiciones de transfección usando otra construcción similar, tanto con la línea 293 como con RPE1. Se ha estudiado la distribución de Prpf31 en retina y RPE de ratón por western blot, mostrando una mayor abundancia en RPE, lo que no es común a otros factores de splicing como el PRPF3 y PRPF8, con los que se ha comparado.

**Conclusiones:** PRPF31 debe tener alguna función específica en RPE, aún por definir, por lo que la degeneración de los fotorreceptores será secundaria a una disfunción del RPE. Hay otros casos en los que un gen presenta una función específicamente diferente en la retina, como en el caso de ATR, que causa síndrome de Seckel. ATR es un controlador de la división celular, pero en la retina este gen es crítico para el desarrollo postnatal de los fotorreceptores, por lo que su mutación causa degeneración en la retina.

### 1. BIBLIOGRAFIA

Valdés-Sánchez et al. (2013) Human Molecular Genetics  
Will C L., and Lührmann R Cold Spring Harb Perspect Biol 2  
Wilkie, Mol Vis 2008; 14:683-690