



Resúmenes de las comunicaciones presentadas al 5º Congreso de la Sociedad Gallega de Nefrología. Póster

Estudio proteómico diferencial asociado a poliquistosis renal autosómica dominante en modelos embrionarios de ratón

Vanesa Calviño Louzao¹, Adrián Cordido¹,
Marta Vizoso González¹, Susana Bravo²,
Cándido Díaz Rodríguez³, Miguel A. García-González⁴

¹Laboratorio de Genética y Desarrollo de Enfermedades Renales, Instituto de Investigaciones Sanitarias de Santiago (IDIS), Santiago de Compostela, A Coruña, España

²Unidad de Proteómica, Instituto de Investigaciones Sanitarias de Santiago (IDIS), Santiago de Compostela, A Coruña, España

³Servicio de Nefrología, Complejo Hospitalario Universitario de Santiago (CHUS), Santiago de Compostela, A Coruña, España

⁴Laboratorio de Genética y Desarrollo de Enfermedades Renales, Instituto de Investigaciones Sanitarias de Santiago (IDIS)-Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica, Santiago de Compostela, A Coruña, España

Introducción: La poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD) es una enfermedad genética que cursa con formación de quistes a lo largo de las nefronas y que pueden dar lugar a fallo renal. Está asociada a otras manifestaciones extrarrenales, como la formación de quistes hepáticos o pancreáticos, aneurismas, etc. La PQRAD está causada por mutaciones en los genes PKD1, PKD2 y GANA β . Las variantes homocigotas en los genes PKD1 y PKD2 son incompatibles con la vida, por lo que el estudio en edades embrionarias podría ser de utilidad para conocer los mecanismos moleculares implicados en el inicio de la formación del quiste.

Materiales y métodos: Se extrajeron los riñones de embriones a día 15,5 y 16,5 de dos modelos animales de PQRAD con mutaciones germinales en los genes PKD1 (PKD1^{del2-4}) y PKD2 (PKD2⁷¹¹⁻¹³). A estas edades embrionarias se empiezan a formar quistes renales y en edades posteriores la mortalidad de los mutantes es muy elevada, no sobreviviendo al nacimiento. Se realizó un estudio combinado de dos tecnologías de espectrometría de masas: LC-MALDI mediante un MALDI TOF-TOF 4800 y LC-MS/MS mediante un MALDI-TripleTOF 6600 de mayor sensibilidad y se identificó el proteoma diferencial de dobles mutantes y de ratones sanos y las vías en las que están implicadas mediante la herramienta bioinformática Reactome.

0211-6995/

Resultados: Hemos analizado el proteoma diferencial de riñones de embriones mutantes vs. sanos, e identificado así posibles proteínas candidatas implicadas en citogénesis. En el modelo de PKD1 hemos identificado una proteína en E15,5 y 6 en E16,5 y en el modelo de PKD2, 2 proteínas en E15,5 y 19 en E16,5 que solo son detectadas en los dobles mutantes. También hemos identificado 37 proteínas en PKD1 E15,5; 20 en PKD1 E16,5; 20 en PKD2 E15,5 y 5 en PKD2 E16,5 que solo son detectadas en los individuos sanos. Se analizaron los procesos biológicos de estas proteínas y se vio que estaban implicadas en diferentes vías, como metabolismo, transducción de señales, transcripción y sistema inmune pero que también lo estaban en otras vías, como biología del desarrollo, transporte mediado por vesículas, hemostasis, ciclo celular, etc.

Conclusiones: Nuestros resultados permitirán conocer mejor los mecanismos moleculares implicados en los procesos de citogénesis, así como identificar posibles dianas terapéuticas dirigidas a evitar la formación quística.

<https://doi.org/10.1016/j.nefro.2018.12.011>

Bioimpresión 3D de pseudonefronas como un modelo para el estudio de la poliquistosis renal

Vanesa Calviño Louzao¹, Carmen R. Tubio²,
Cándido Díaz Rodríguez³, Francisco Guitián², Álvaro Gil²,
Miguel A. García-González⁴

¹Laboratorio de Genética y Desarrollo de Enfermedades Renales, Instituto de Investigaciones Sanitarias de Santiago (IDIS), Santiago de Compostela, A Coruña, España

²Instituto de Cerámica, Universidad de Santiago de Compostela, Campus Vida, Santiago de Compostela, A Coruña, España

³Servicio de Nefrología, Complejo Hospitalario Universitario de Santiago (CHUS), Santiago de Compostela, A Coruña, España

⁴Laboratorio de Genética y Desarrollo de Enfermedades Renales, Instituto de Investigaciones Sanitarias de Santiago (IDIS)-Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica, Santiago de Compostela, A Coruña, España

Introducción: La poliquistosis renal autosómica dominante es un grupo de enfermedades genéticas que causa fallo renal y que está caracterizada por la presencia de múltiples quistes a