



**JOSÉ LUIS BADANO
CABALLERO**

Ph.D.

jbadano@pasteur.edu.uy
Mataojo 2020, Montevideo
CP11400, Uruguay
25220910 Int 145

SNI

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas
Categorización actual: Nivel II (Activo)

Fecha de publicación: 31/05/2018
Última actualización: 04/05/2018

Datos Generales

INSTITUCIÓN PRINCIPAL

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

DIRECCIÓN INSTITUCIONAL

Institución: Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas
Dirección: Laboratorio de Genética Molecular y Humana/Mataojo 2020 / 11400 / Montevideo / Uruguay
Teléfono: (5982) 5220910 / 145
Correo electrónico/Sitio Web: jbadano@pasteur.edu.uy

Formación

Formación académica

EN MARCHA

DOCTORADO

PhD in Molecular and Human Genetics (1999)

Baylor College of Medicine, Estados Unidos
Título de la disertación/tesis: Elucidating the genetic and cellular basis of Bardet-Biedl syndrome
Tutor/es: James R. Lupski
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia /
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Bioquímica y Biología Molecular /

GRADO

Licenciatura en Ciencias Biológicas (1991)

Universidad de la República - Facultad de Ciencias - UDeLaR, Uruguay
Título de la disertación/tesis:
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia /

Formación complementaria

CONCLUIDA

POSDOCTORADOS

Caracterización Genética y Funcional del Proteoma Ciliar (2004 - 2007)

Sector Extranjero/Internacional/Enseñanza superior / Johns Hopkins University, Estados Unidos
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular y Molecular
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia /

Idiomas

Inglés

Entiende muy bien / Habla muy bien / Lee muy bien / Escribe muy bien

Áreas de actuación

CIENCIAS NATURALES Y EXACTAS

Ciencias Biológicas/Otros Tópicos Biológicos /Genética molecular

CIENCIAS MÉDICAS Y DE LA SALUD

Medicina Básica/Genética Humana

Actuación profesional

SECTOR EDUCACIÓN SUPERIOR/PRIVADO - UNIVERSIDAD ORT URUGUAY - URUGUAY

Universidad ORT Uruguay - Facultad de Ingeniería

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Funcionario/Empleado (08/2011 - a la fecha)

Profesor Titular ,3 horas semanales

ACTIVIDADES

DOCENCIA

(08/2011 - a la fecha)

Grado

Responsable

Asignaturas:

Biología Molecular, 4 horas, Teórico

Laboratorio de Biología Molecular, 4 horas, Práctico

Áreas de conocimiento:

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

SECTOR GOBIERNO/PÚBLICO - MINISTERIO DE EDUCACIÓN Y CULTURA - URUGUAY

MEC. Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable»

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Colaborador (06/2006 - a la fecha)

Investigador Asociado Grado 5 ,1 hora semanal

Departamento de Genética. Cargo honorario

Otro (01/1996 - 06/1999)

Pasante ,20 horas semanales

División Citogenética, Laboratorio del Dr. Horacio Cardoso

SECTOR EDUCACIÓN SUPERIOR/PÚBLICO - PROGRAMA DE DESARROLLO DE LAS CIENCIAS BÁSICAS - URUGUAY

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Colaborador (11/2007 - a la fecha)

Investigador Grado 4 ,40 horas semanales

ACTIVIDADES

DOCENCIA

(03/2007 - a la fecha)

Doctorado

Asignaturas:

Genética, Biología Celular y Molecular y Bioquímica, 4 horas, Teórico-Práctico

(10/2008 - a la fecha)

Maestría

Areas de conocimiento:

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

(04/2008 - a la fecha)

Especialización

Invitado

Asignaturas:

Profundización en Genética Humana, 6 horas, Teórico-Práctico

Areas de conocimiento:

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

SECTOR ORGANIZACIONES PRIVADAS SIN FINES DE LUCRO/SOCIEDADES CIENTÍFICO-TECNOLÓGICAS - INSTITUT PASTEUR DE MONTEVIDEO - URUGUAY

Institut Pasteur de Montevideo

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Funcionario/Empleado (04/2007 - a la fecha)

Responsable Lab Genética Molecular Humana ,40 horas semanales

Investigador Principal. Responsable del Laboratorio de Genética Molecular y Humana. Participo de comisiones internas del Instituto asi como en la comision asesora de la direccion.

ACTIVIDADES

LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

Interés general del laboratorio: Papel de las cilias en la fisiología celular y enfermedades humanas (04/2007 - a la fecha)

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 mas prevalente, 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.

Mixta

40 horas semanales , Coordinador o Responsable

Equipo: CÁRDENAS M , NOVAS R , IRIGOÍN F , TORRADO B , LEPANTO P , M FABREGAT , PRIETO V

Palabras clave: bbs Ciliás Obesidad

Areas de conocimiento:

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

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

Entender el rol de distintas proteínas asociadas a BBS en el proceso de ciliogénesis. (04/2007 - a la fecha)

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 ciliás 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 ciliás 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 ciliás. 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 cebrá 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 ciliás (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 ciliás (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.

Fundamental

15 horas semanales , Coordinador o Responsable

Equipo: CARDENAS-RODRIGUES M , NOVAS R , IRIGOÍN F , M FABREGAT

Palabras clave: Ciliogenesis

Areas de conocimiento:

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

Entender los mecanismos moleculares que se utilizan para transportar proteínas a las ciliás (08/2012 - a la fecha)

Las ciliás 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 ciliás (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 ciliás 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.

Fundamental

5 horas semanales , Integrante del equipo

Equipo: IRIGOÍN F , TORRADO B

Palabras clave: Gli2

Areas de conocimiento:

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

Comprender el rol de las proteínas BBS en el tráfico intracelular y su implicancia en la patogénesis de patologías asociadas al síndrome (08/2011 - a la fecha)

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 ciliias 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.

Mixta

10 horas semanales , Coordinador o Responsable

Equipo: ESCANDE C , PRIETO V , BOBBAN , ZAGHLOUL N

Palabras clave: adipogenesis

Areas de conocimiento:

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

Molecular/Celular

Rol de las ciliias primarias en la neurogénesis y diferenciación de células ganglionares de retina (08/2012 - a la fecha)

En esta línea de investigación nos centramos en entender el rol de las ciliias 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 ciliias 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 la estudiante de doctorado Paola Lepanto en el marco de una colaboración científica con el Dr. Flavio Zolessi (co-orientador de la tesista). Nuestra hipótesis de trabajo ha sido que las ciliias, 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 ciliias durante las etapas tempranas de desarrollo de la retina. A su vez, mediante la afectación de estos organelos con morfolidos específicos, hemos logrado demostrar que las ciliias efectivamente cumplen un rol importante tanto en la proliferación de progenitores como la diferenciación de ganglionares (manuscrito en preparación).

Fundamental

5 horas semanales , Coordinador o Responsable

Equipo: ZOLESSI F , LEPANTO P

Palabras clave: células ganglionares de retina

Areas de conocimiento:

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

molecular/Celular/Desarrollo

Entender el rol de las proteínas BBS en regulación génica (04/2007 - 08/2012)

Nuestro interés en ahondar en funciones de las proteínas BBS que no necesariamente estuvieran directamente asociadas a las ciliias 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 ciliias, 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).

Fundamental

5 horas semanales , Coordinador o Responsable

Equipo: GASCUE C , CARDENAS-RODRIGUES M

Palabras clave: Polycomb

Areas de conocimiento:

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

Molecular/Celular

PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO

Rol de las cilias y proceso de ciliogénesis durante la generación y diferenciación de neuronas en el sistema nervioso central de los vertebrados (01/2013 - a la fecha)

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 organillos en dicho proceso.

10 horas semanales

Proyecto FCE Modalidad I (Responsable Dr. Zolessi)

Investigación

Integrante del Equipo

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:

Maestría/Magister:1

Doctorado:1

Financiación:

Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: ZOLESSI F (Responsable) , APARICIO G , LEPANTO P

Palabras clave: Cilia ganglionares de retina

Areas de conocimiento:

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

Molecular/Celular y Biol 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. (11/2014 - a la fecha)

5 horas semanales

Investigación

Integrante del Equipo

En Marcha

Financiación:

Institut Pasteur de Montevideo, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: ZOLESSI F , BATTHYANY C , ESCANDE C (Responsable)

Entendiendo el rol de CCDC28B durante el proceso de ciliogenesis y la regulación del complejo mTORC2 (04/2013 - 03/2015)

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 disecando su rol en ciliogenesis y la regulación del complejo mTORC2.

20 horas semanales

Proyecto CSIC I+D 2012

Investigación

Otros

En Marcha

Equipo:

Protein Sorting and transport to the ciliary and nuclear compartments: common and distinctive mechanisms (11/2012 - 11/2013)

Proyecto enfocado a investigar las similitudes entre el transporte ciliar y el transporte nuclear.

5 horas semanales

Investigación

Integrante del Equipo

Concluido

Financiación:

Institut Pasteur de Montevideo, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: IRIGOÍN F (Responsable) , TORRADO B , BATTHYANY C

Disecando el rol de las cilas en la regulación de la expresión génica y su impacto en la fisiología celular (01/2011 -

12/2012)

Proyecto Fondo Clemente Estable (2009) Modalidad I

20 horas semanales

Proyecto FCE Modalidad I

Investigación

Coordinador o Responsable

Concluido

Alumnos encargados en el proyecto:

Maestría/Magister:1

Doctorado:1

Equipo: GASCUE C , IRIGOÍN F , TORRADO B

Palabras clave: Cilia Regulación Génica

Areas de conocimiento:

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

Celular/Molecular

The role of MGC1203, a second site modifier of Bardet-Biedl syndrome, in cell fate decisions (03/2009 - 03/2012)

40 horas semanales

Genzye Renal Innovations Program (GRIP)

Desarrollo

Coordinador o Responsable

Concluido

Financiación:

Institución del exterior, Apoyo financiero

Equipo: CÁRDENAS M , NOVAS R , IRIGOÍN F

Introducción del modelo de zebrafish en el IPMON: entendiendo el rol biológico de las cilias a nivel neuronal (11/2010 - 11/2011)

Proyecto interno del Institut Pasteur en colaboración con otros grupos intramuros y con el Dr.

Flavio Zolessi de Facultad de Ciencias

5 horas semanales

Proyecto Transversal Institucional

Desarrollo

Coordinador o Responsable

Concluido

Equipo:

Palabras clave: zebrafish

Areas de conocimiento:

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

Celular/Molecular

DIRECCIÓN Y ADMINISTRACIÓN

(04/2009 - a la fecha)

2 horas semanales

CARGA HORARIA

Carga horaria de docencia: 3 horas

Carga horaria de investigación: 40 horas

Carga horaria de formación RRHH: 15 horas

Carga horaria de extensión: 1 hora

Carga horaria de gestión: 1 hora

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

Kinesin 1 regulates cilia length through an interaction with the Bardet-Biedl syndrome related protein CCDC28B (Completo, 2018)

BADANO JL, NOVAS R, CÁRDENAS-RODRIGUEZ, M, LEPANTO P, FABREGAT, M, Rodao M, FARELLO, M.I., Ramos M, Davison C, CASANOVA, G, L. ALFAYA, FEDERICO LECUMBERRY, GONZALEZ SAPIENZA, GUALBERTO, IRIGOÍN, F.

Scientific Reports, v.: 14 p.:3019 2018

Palabras clave: cilia Bardet-Biedl Kinesin 1

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Bioquímica y Biología Molecular /

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 20452322

DOI: 10.1038/s41598-018-21329-6

Scopus® WEB OF SCIENCE™

BBS4 regulates the expression and secretion of FSTL1, a protein that participates in ciliogenesis and the differentiation of 3T3-L1. (Completo, 2017)

PRIETO-ECAHGÜE V, LODH S, COLMAN L, BOBBAN, SANTOS L, KATSANIS N, ESCANDE C, ZAGHLOUL, N.A., BADANO JL

Scientific Reports, v.: 7 9765, 2017

Palabras clave: Cilia adipogenesis BBS4

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Bioquímica y Biología Molecular / Biología Celular

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 20452322

DOI: 10.1038/s41598-017-10330-0

Autor de correspondencia.

Scopus® WEB OF SCIENCE™

Neuron's little helper: The role of primary cilia in neurogenesis (Completo, 2016)

LEPANTO P, BADANO JL, ZOLESSI F

Neurogenesis, 2016

Palabras clave: Cilia neurogenesis
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología del Desarrollo /
Medio de divulgación: Internet
Escrito por invitación
ISSN: 23262133
DOI: 10.1080/23262133.2016.1253363

Characterization of primary cilia during the differentiation of retinal ganglion cells in the zebrafish. (Completo, 2016)

LEPANTO P , DAVIDSON C , CASANOVA G , BADANO JL , ZOLESSI F
Neural Development, 2016
Palabras clave: Cilias retinal ganglion cell
Areas de 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' WEB OF SCIENCE™

Ciliary Entry of the Hedgehog Transcriptional Activator Gli2 Is Mediated by the Nuclear Import Machinery but Differs from Nuclear Transport in Being Imp- α / β 1-Independent. (Completo, 2016)

TORRADO B , GRAÑA M , BADANO JL , IRIGOÍN F
PLoS ONE, 2016
Palabras clave: Cilia Importins Ciliary Import
Areas de 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' WEB OF SCIENCE™

Bardet-Biedl syndrome: Is it only cilia dysfunction? (Completo, 2015)

NOVAS R , CARDENAS-RODRIGUES M , IRIGOÍN F , BADANO JL
Febs Letters, v.: 589 22 , p.:3479 - 3491, 2015
Palabras clave: Cilia Ciliopatías Bardet-Biedl Syndrome
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología
Molecular/Celular/del Desarrollo
Medio de divulgación: Papel
Escrito por invitación
ISSN: 00145793
DOI: 10.1016/j.febslet.2015.07.031
Autor de correspondencia
Scopus' WEB OF SCIENCE™

Basal body proteins regulate Notch signaling through endosomal trafficking (Completo, 2014)

LEITCH CC , LODH S , PRIETO-ECHAGÜE V , BADANO JL , ZAGHLOUL NA
Journal of Cell Science, v.: 127 p.:2407 - 2419, 2014
Palabras clave: bbs Cilia Notch
Areas de 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' WEB OF SCIENCE™

Ribonomic analysis of human DZIP1 reveals its involvement in ribonucleoprotein complexes and stress granules.

(Completo, 2014)

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

BMC Molecular Biology, v.: 15 2014

Palabras clave: DZIP Hedgehog

Areas de 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® WEB OF SCIENCE™

The Bardet-Biedl syndrome-related protein CCDC28B modulates mTORC2 function and interacts with SIN1 to control cilia length independently of the mTOR complex. (Completo, 2013)

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

Human Molecular Genetics, v.: 22 p.:4031 - 4042, 2013

Palabras clave: bbs Cilia mTOR

Areas de 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® WEB OF SCIENCE™

Characterization of CCDC28B reveals its role in ciliogenesis and provides insight to understand its modifier effect on Bardet-Biedl syndrome. (Completo, 2013)

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

Human Genetics, v.: 132 p.:91 - 105, 2013

Palabras clave: Ciliogenesis Bardet-Biedl Syndrome

Areas de 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® WEB OF SCIENCE™

A direct role of Bardet-Biedl syndrome proteins in transcriptional regulation. (Completo, 2012)

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

Journal of Cell Science, v.: 125 p.:362 - 375, 2012

Palabras clave: Bardet-Biedl Polycomb

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 00219533

Corresponding author

Scopus® WEB OF SCIENCE™

Keeping the balance between cell proliferation and differentiation: the primary cilium. (Completo, 2011)

IRIGOÍN F, BADANO JL

Current Genomics, v.: 12 p.:285 - 297, 2011

Palabras clave: Cilia Cell proliferation

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 13892029

"Corresponding author"

Scopus® WEB OF SCIENCE™

Cystic diseases of the kidney: ciliary dysfunction and cystogenic mechanisms (Completo, 2010)

GASCUE C , KATSANIS N , BADANO JL

Pediatric Nephrology, 2010

Palabras clave: Cilia cystic kidney

Areas de 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® WEB OF SCIENCE™

Functional analyses of variants reveal a significant role for dominant negative and common alleles in oligogenic Bardet-Biedl syndrome. (Completo, 2010)

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

Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America, v.: 107 p.:10602 - 10607, 2010

Areas de 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

Scopus® WEB OF SCIENCE™

Epistasis between RET and BBS mutations modulates enteric innervation and causes syndromic Hirschsprung disease. (Completo, 2009)

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

Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America, v.: 106 p.:13921 - 13926, 2009

Palabras clave: hirshprung bbs

Areas de 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

Scopus® WEB OF SCIENCE™

Ciliary biology: understanding the cellular and genetic basis of human ciliopathies (Completo, 2009)

CARDENAS-RODRIGUES M , BADANO JL

American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics , v.: 151C p.:263 - 280, 2009

Areas de 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® WEB OF SCIENCE™

Hypomorphic mutations in syndromic encephalocele genes are associated with Bardet-Biedl syndrome (Completo, 2008)

LEITCH CC , ZAGHLOUL NA , DAVIS EE , STOETZEL C , DIAZ-FONT A , RIX S , AL-FADHEL M , LEWIS RA , EYAID W , BANIN E , DOLLFUS H , BEALES PL , BADANO JL , KATSANIS N
Nature Genetics, v.: 40 p.:443 - 448, 2008

Areas de 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® WEB OF SCIENCE™

Disruption of the basal body compromises proteasomal function and perturbs intracellular Wnt response (Completo, 2007)

GERDES JM , LIU Y , ZAGHLOUL NA , LEITCH CC , LAWSON SS , KATO M , BEACHY PA , BEALES PL , DEMARTINO GN , FISHER S , BADANO JL , KATSANIS N
Nature Genetics, v.: 39 p.:1350 - 1360, 2007

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología Celular, Microbiología / Biología Celular

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 10614036

Scopus® WEB OF SCIENCE™

The Meckel-Gruber Syndrome proteins MKS1 and meckelin interact and are required for primary cilium formation (Completo, 2007)

DAWE HR , SMITH UM , CULLINANE AR , GERRELLI D , COX P , BADANO JL , BLAIR-REID S , SRIRAM N , KATSANIS N , ATTIE-BITACH T , AFFORD SC , COPPAJ , KELLY DA , GULL K , JOHNSON CA

Human Molecular Genetics, v.: 16 p.:173 - 186, 2007

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología Celular, Microbiología / Biología Celular

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 09646906

Scopus® WEB OF SCIENCE™

Dissection of epistasis in oligogenic Bardet-Biedl syndrome (Completo, 2006)

BADANO JL , LEITCH CC , ANSLEY SJ , MAY-SIMERA H , LAWSON S , LEWIS RA , BEALES PL , DIETZ HC , FISHER S , KATSANIS N
Nature, v.: 439 p.:326 - 330, 2006

Areas de 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

Scopus® WEB OF SCIENCE™

The ciliopathies: An emergin class of human genetic disorders (Completo, 2006)

BADANO JL , MITSUMA N , BEALES PL , KATSANIS N

Annual review of genomics and human genetics, v.: 7 p.:125 - 148, 2006

Areas de 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

Scopus® WEB OF SCIENCE™

A novel gene encoding a vertebrate-specific chaperonin is a major BBS locus (Completo, 2006)

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, ELICIOGLU 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

Nature Genetics, v.: 38 p.:521 - 524, 2006

Areas de 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® WEB OF SCIENCE™

Life without centrioles: cilia in the spotlight (Completo, 2006)

BADANO JL, KATSANIS N

Cell, v.: 125 p.:1228 - 1230, 2006

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología Celular, Microbiología / Biología

Celular

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 00928674

Scopus® WEB OF SCIENCE™

MKKS/BBS6, a divergent chaperonin-like protein linked to the obesity disorder Bardet-Biedl syndrome, is a novel centrosomal component required for cytokinesis (Completo, 2005)

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

Journal of Cell Science, v.: 118 p.:1007 - 1020, 2005

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología Celular, Microbiología / Biología

Celular

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 00219533

Scopus® WEB OF SCIENCE™

The centrosome in human genetic disease (Completo, 2005)

BADANO JL, TESLOVICH TM, KATSANIS N

Nature reviews. Genetics, v.: 6 p.:194 - 205, 2005

Areas de 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

Scopus® WEB OF SCIENCE™

A manually curated functional annotation of the human X chromosome (Completo, 2005)

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

Nature Genetics, v.: 37 p.:331 - 332, 2005

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia /

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 10614036

Scopus® WEB OF SCIENCE™

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

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

Nature Genetics, v.: 36 p.:462 - 470, 2004

Areas de 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® WEB OF SCIENCE™

Loss of *C. elegans* BBS-7 and BBS-8 protein function results in cilia defects and compromised intraflagellar transport (Completo, 2004)

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

Genes & Development, v.: 18 p.:1630 - 1642, 2004

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 08909369

Scopus® WEB OF SCIENCE™

Mutations in a member of the Ras superfamily of small GTP-binding proteins causes Bardet-Biedl syndrome (Completo, 2004)

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 HAELST MM, PARFREY PS, BAILLIE DL, BEALES PL, KATSANIS N, DAVIDSON WS, LEROUX MR

Nature Genetics, v.: 36 p.:989 - 993, 2004

Areas de 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® WEB OF SCIENCE™

Loss of BBS proteins causes anosmia in humans and defects in olfactory cilia structure and function in the mouse (Completo, 2004)

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

Nature Genetics, v.: 36 p.:994 - 998, 2004

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular y del Desarrollo

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 10614036

Scopus® WEB OF SCIENCE™

Heterozygous mutations in BBS1, BBS2 and BBS6 have a potential epistatic effect on Bardet-Biedl patients with two mutations at a second BBS locus (Completo, 2003)

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

Human Molecular Genetics, v.: 12 p.:1651 - 1659, 2003

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 09646906

Scopus® WEB OF SCIENCE™

Basal body dysfunction is a likely cause of pleiotropic Bardet-Biedl syndrome (Completo, 2003)

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

Nature, v.: 425 p.:628 - 633, 2003

Areas de 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.

Scopus® WEB OF SCIENCE™

Identification of a novel Bardet-Biedl syndrome protein, BBS7, that shares structural features with BBS1 and BBS2 (Completo, 2003)

BADANO JL, ANSLEY SJ, LEITCH CC, LEWIS RA, LUPSKI JR, KATSANIS N
American Journal of Human Genetics, v.: 72 p.:650 - 658, 2003

Areas de 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® WEB OF SCIENCE™

Genetic interaction of BBS1 mutations with alleles at other BBS loci can result in non-Mendelian Bardet-Biedl syndrome (Completo, 2003)

BEALES PL, BADANO JL, ROSS AJ, ANSLEY SJ, HOSKINS BE, KIRSTEN B, MEIN CA, FROGUEL P, SCAMBLER PJ, LEWIS RA, LUPSKI JR, KATSANIS N
American Journal of Human Genetics, v.: 72 p.:1187 - 1199, 2003

Areas de 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® WEB OF SCIENCE™

Beyond Mendel: an evolving view of human genetic disease transmission (Completo, 2002)

BADANO JL, KATSANIS N
Nature reviews. Genetics, v.: 3 p.:779 - 789, 2002

Areas de 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

Scopus® WEB OF SCIENCE™

New polymorphic short tandem repeats for PCR-based Charcot-Marie-Tooth disease type 1A duplication diagnosis (Completo, 2001)

BADANO JL, INOUE K, KATSANIS N, LUPSKI JR
Clinical Chemistry, v.: 47 p.:838 - 843, 2001

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 00099147

Scopus® WEB OF SCIENCE™

Triallelic inheritance in Bardet-Biedl syndrome, a mendelian recessive disorder (Completo, 2001)

KATSANIS N, ANSLEY SJ, BADANO JL, EICHERS ER, LEWIS RA, HOSKINS BE, SCAMBLER PJ, DAVIDSON WS, BEALES PL, LUPSKI JR
Science, v.: 293 p.:2256 - 2259, 2001

Areas de 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

Scopus® WEB OF SCIENCE™

Haploinsufficiency of ALX4 as a potential cause of parietal foramina in the 11p11.2 contiguous gene-deletion syndrome (Completo, 2000)

WU YQ, BADANO JL, MCCASKILL C, VOGEL H, POTOCKI L, SHAFFER LG
American Journal of Human Genetics, v.: 67 p.:1327 - 1332, 2000

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia /

Producción técnica

Otras Producciones

CURSOS DE CORTA DURACIÓN DICTADOS

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

BADANO JL
Especialización
País: Uruguay
Idioma: Español
Tipo de participación: Docente
Lugar: Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable
Ciudad: Montevideo
Institución Promotora/Financiadora: EMBO
Áreas de 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

El rol y las disfunciones de las cilias (2014)

BADANO JL
Entrevista
País: Uruguay
Idioma: Español
Web: <https://www.youtube.com/channel/UCX5P102P5JLyy7e4FEf-57Q>
Emisora: Observa TV
Fecha de la presentación: 04/12/2014
Duración: 13 minutos
Ciudad: Montevideo
Palabras clave: Ciliopatías
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Molecular/Celular/del Desarrollo

OTRA PRODUCCIÓN TÉCNICA

CURSO GENÉTICA MOLECULAR Y MEDICINA (2009)

BADANO JL

País: Uruguay
Idioma: Español
Participación como docente invitado
Lugar: Facultad de Medicina, Montevideo
Institución Promotora/Financiadora: Escuela de Graduados y ProInBio, Facultad de Medicina
Áreas de 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

COMITÉ EVALUACIÓN DE PROYECTOS

Sistema Nacional de Becas: BECAS DE POSGRADO EXTERIOR (2015)

Sector Gobierno/Público / Agencia Nacional de Investigación e Innovación / Agencia Nacional de Investigación e Innovación / Uruguay
Cantidad: Mas de 20

EVALUACIÓN INDEPENDIENTE DE PROYECTOS

Sistema Nacional de Becas: BECAS DE POSGRADO EXTERIOR (2015)

Uruguay
Cantidad: Mas de 20

SARKS Foundation for Children's Health (2014)

Inglaterra
Cantidad: Menos de 5

ANII Fondos María Viñas (2010 / 2011)

Uruguay
ANII
Cantidad: Menos de 5
Evaluador para Fondo María Viñas 2009

Fondo para la Investigación Científica y Tecnológica (2010 / 2010)

Argentina
Fondo para la Investigación Científica y Tecnológica
Cantidad: Menos de 5
Evaluador de Proyectos Científicos

Wellcome Trust (2010 / 2010)

Inglaterra
Wellcome Trust
Cantidad: Menos de 5
Evaluador de Proyectos Científicos

Marsden Fund (2010 / 2010)

Nueva Zelanda
Marsden Fund
Cantidad: Menos de 5
Evaluador de Proyectos Científicos

EVALUACIÓN DE PUBLICACIONES

COMITÉ EDITORIAL

Anales de la Facultad de Medicina (ANFAMED) (2013 / 2015)

Tipo de publicación: Revista
Cantidad: Menos de 5

Scientifica (2012 / 2014)

Cantidad: Menos de 5
Miembro del Editorial Board

The Scientific World Journal (2012 / 2014)

Cantidad: Menos de 5
Miembro del Editorial Board

Current Genomics (2012 / 2012)

Cantidad: Menos de 5
Referee para esta revista

Clinical Genetics (2012 / 2012)

Cantidad: Menos de 5
Referee para esta revista

Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America (2011 / 2014)

Cantidad: Menos de 5
Referee para esta revista

Journal of Neuroscience and Behavioral Health (2011 / 2011)

Cantidad: Menos de 5
Referee para esta revista

Cilia (2011 / 2015)

Tipo de publicación: Revista
Cantidad: Menos de 5
Miembro del Editorial Board

World Journal of Medical Genetics (2011 / 2014)

Cantidad: Menos de 5
Miembro del Editorial Board

Journal of Medical Genetics (2010 / 2011)

Cantidad: Menos de 5
Referee para esta revista

Human Genetics (2010 / 2014)

Cantidad: Menos de 5
Referee para esta revista

Human Molecular Genetics (2009 / 2014)

Cantidad: Menos de 5
Referee para esta revista

Developmental Cell (2008 / 2011)

Cantidad: Menos de 5
Referee para esta revista

Gene (2008 / 2010)

Cantidad: Menos de 5
Referee para esta revista

Vision Research (2007 / 2010)

Cantidad: Menos de 5
Referee para esta revista

Journal of the American Society of Nephrology (2007 / 2014)

Cantidad: Menos de 5
Referee para esta revista

European Journal of Human Genetics (2006 / 2010)

Cantidad: Menos de 5
Referee para esta revista

REVISIONES

Trends in Cell Biology (2015)

Tipo de publicación: Revista
Cantidad: Menos de 5
Referee para esta revista

BioMed Research International (2015)

Tipo de publicación: Revista
Cantidad: Menos de 5
Referee para esta revista

PLoS ONE (2012 / 2015)

Tipo de publicación: Revista
Cantidad: Menos de 5
Referee para esta revista

PLoS Genetics (2011 / 2015)

Tipo de publicación: Revista
Cantidad: Menos de 5
Referee para esta revista

EVALUACIÓN DE EVENTOS Y CONGRESOS

Symposium on Signal Transduction SISTAM (2012)

Argentina

Evaluador de resúmenes para selección de presentaciones orales

EVALUACIÓN DE CONVOCATORIAS CONCURSABLES

Becas de Posgrado en el Exterior (2015)

Comité evaluador
Uruguay
Cantidad: De 5 a 20
ANII

Becas de Posgrado Nacionales (2011 / 2015)

Comité evaluador
Uruguay
Cantidad: Mas de 20
ANII
Miembro del CESBE para Areas Estratégicas

Sistema Nacional de Investigadores (SNI) - Convocatoria 2010 (2010 / 2010)

Uruguay
Cantidad: Menos de 5
ANII
Miembro de la Comisión Técnica de Área (CTA Ciencias Naturales y Exactas) para el llamado 2010

JURADO DE TESIS

Licenciatura en Biotecnología (2014 / 2015)

Jurado de mesa de evaluación de tesis
Sector Educación Superior/Privado / Universidad ORT Uruguay / Universidad ORT Uruguay -
Facultad de Ingeniería / Uruguay
Nivel de formación: Grado
Evaluador de diferentes tesis de grado. Para ver lista de tesis ver sección "Otros Datos Relevantes", "Jurado de Trabajos Académicos"

Maestría PROINBIO (2012)

Jurado de mesa de evaluación de tesis
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina - UDeLaR /
Uruguay
Nivel de formación: Maestría
Para ver lista de tesis evaluadas ir a sección "Otros Datos Relevantes", "Jurado de trabajos académicos"

Doctorado PEDECIBA (2008 / 2015)

Jurado de mesa de evaluación de tesis
Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Programa de
Desarrollo de las Ciencias Básicas / Uruguay
Nivel de formación: Doctorado
Miembro de diferentes tribunales de Doctorado así como de Comisiones de Admisión y
Seguimiento al programa de Doctorado PEDECIBA. Para ver la lista de Tesis evaluadas ver la
sección "Otros Datos Relevantes", "Jurado de Trabajos Académicos"

Maestría PEDECIBA (2007 / 2015)

Jurado de mesa de evaluación de tesis
Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Programa de
Desarrollo de las Ciencias Básicas / Uruguay
Nivel de formación: Maestría
Jurado Tesis de Maestría para el programa PEDECIBA. Para ver listado de Tesis evaluadas ver
sección "Otros Datos Relevantes", "Jurado de Trabajos Académicos"

Formación de RRHH

TUTORÍAS CONCLUIDAS

POSGRADO

Caracterización estructural de la proteína CCDC28B, un modificador del síndrome de Bardet-Biedl (2017)

Tesis de maestría
Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut
Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Uruguay
Programa: Maestría por PEDECIBA
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad
Nombre del orientado: Matías Fabregat
País/Idioma: Uruguay, Español
Palabras Clave: Cilia
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología
Molecular/Estructural
Tutor Principal: Florencia Irigoín Co-Tutor: Alejandro Buschiazzo

Rol de las cilias primarias en la neurogénesis y diferenciación de células ganglionares de la retina (2017)

Tesis de doctorado

Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Uruguay
Programa: Doctorado por PEDECIBA
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad
Nombre del orientado: Paola Lepanto
Medio de divulgación: Papel
País/Idioma: Uruguay, Español
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología del Desarrollo
Co-director de tesis: Dr. Flavio Zolessi

ESTUDIO DE LOS MECANISMOS INVOLUCRADOS EN EL MOVIMIENTO DE PROTEÍNAS ENTRE LA CILIA Y EL NÚCLEO (2015)

Tesis de maestría
Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Uruguay
Programa: Maestría por PEDECIBA
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad
Nombre del orientado: Belén Torrado
País/Idioma: Uruguay, Español
Palabras Clave: Cilia
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular/Molecular
Co-tutor. La tutora principal es la Dra. Irigoín. Belén defiende su pasaje directo a doctorado en Noviembre 2015. Actualmente cursando doctorado.

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

Tesis de doctorado
Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Uruguay
Programa: Doctorado por PEDECIBA
Tipo de orientación: Tutor único o principal
Nombre del orientado: Cecilia Gascue
País/Idioma: Uruguay, Español
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular y Molecular
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

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

Tesis de doctorado
Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Uruguay
Programa: Doctorado por PEDECIBA
Tipo de orientación: Tutor único o principal
Nombre del orientado: Magdalena Cárdenas
País/Idioma: Uruguay, Español
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Celular y Molecular
Tesis aprobada con mención. Ganadora del premio Elio García Austt 2014 por mejor tesis doctoral.

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)

Tesis de maestría
Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Uruguay
Programa: Maestría por PEDECIBA
Tipo de orientación: Tutor único o principal
Nombre del orientado: Rossina Novas

País/Idioma: Uruguay, Español

Palabras Clave: Ciliopatías modificador secundario Bardet-Biedl

Áreas de conocimiento:

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

GRADO

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

Tesis/Monografía de grado

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay

Programa: Licenciatura en Bioquímica

Nombre del orientado: Belén Torrado

País/Idioma: Uruguay, Español

Palabras Clave: Bardet-Biedl

Áreas de conocimiento:

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

La co-tutora es la Dra. Florencia Irigoín

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

Tesis/Monografía de grado

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay

Programa: Licenciatura en Ciencias Biológicas

Nombre del orientado: Rossina Novas

Medio de divulgación: Papel

País/Idioma: Uruguay, Español

Palabras Clave: herencia oligogénica Cilia

Áreas de conocimiento:

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

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

TUTORÍAS EN MARCHA

POSGRADO

Estudio funcional de la interacción BBS4-CCDC28B y su impacto en la patogénesis del síndrome de Bardet-Biedl (2017)

Tesis de doctorado

Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Uruguay

Programa: Doctorado por PEDECIBA

Tipo de orientación: Tutor único o principal

Nombre del orientado: Matías Fabregat

País/Idioma: Uruguay, Español

Doctorado que es co-dirigido por el Dr. Carlos Escande y la Dra. Florencia Irigoín

Caracterización del eje BBS4-FSTL1: entendiendo el rol de FSTL1 en ciliogénesis y su impacto en el desarrollo de obesidad en el síndrome de Bardet-Biedl (2017)

Tesis de doctorado

Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Uruguay

Programa: Doctorado por PEDECIBA

Tipo de orientación: Tutor único o principal

Nombre del orientado: Lucía Guggeri

País/Idioma: Uruguay, Español

Esta tesis de doctorado será co-dirigida con la Dra. Victoria Prieto-Echagüe y la Dra. Paola Lepanto

Rol de las proteínas DBC-1 y FSTL-1 en el desarrollo de Lupus Eritematoso Sistémico (2017)

Tesis de doctorado

Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Uruguay

Programa: Programa para la Investigación Biomédica (Pro.In.Bio.)

Tipo de orientación: Asesor/Orientador
Nombre del orientado: Adriana Carlomagno
País/Idioma: Uruguay, Español
En este posgrado soy co-tutor junto al Dr. Carlos Escande (orientador principal) y al Dr. Alvaro Danza

Rol de la cilia primaria en la diferenciación de fotorreceptores (2016)

Tesis de maestría
Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Uruguay
Programa: Maestría por PEDECIBA
Tipo de orientación: Asesor/Orientador
Nombre del orientado: Magela Rodao
País/Idioma: Uruguay, Español
En este posgrado soy co-tutor junto al Dr. Flavio Zolessi

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

Tesis de doctorado
Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Uruguay
Programa: Doctorado por PEDECIBA
Tipo de orientación: Asesor/Orientador
Nombre del orientado: Belén Torrado
País/Idioma: Uruguay, Español
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Molecular/Celular
En Noviembre del 2015 Belén defendió su pasaje directo del programa de Maestría al de doctorado exitosamente.

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

Tesis de doctorado
Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Uruguay
Programa: Doctorado por PEDECIBA
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad
Nombre del orientado: Leonardo Santos
País/Idioma: Uruguay, Español
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Molecular/Celular
Tutor junto al Dr. Carlos Escande

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

Tesis de doctorado
Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Uruguay
Programa: Doctorado por PEDECIBA
Nombre del orientado: Rossina Novas
País/Idioma: Uruguay, Español
Palabras Clave: Cilia Bardet-Biedl Syndrome CCDC28B
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Molecular/Celular

GRADO

Generación de una línea transgénica de pez cebra como herramienta biotecnológica para el estudio del tejido adiposo blanco (2018)

Tesis/Monografía de grado
Sector Educación Superior/Privado / Universidad ORT Uruguay / Universidad ORT Uruguay - Facultad de Ingeniería / Uruguay
Programa: Ingeniería en Biotecnología

Tipo de orientación: Tutor único o principal
Nombre del orientado: Florencia Levin
País/Idioma: Uruguay, Español
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Biotecnología relacionada con la Salud

Otros datos relevantes

PREMIOS, HONORES Y TÍTULOS

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

(Internacional)
ACAL
Nombrado miembro de la ACAL

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

TWAS

Genzyme Renal Innovations Program (2008-2011) (2008)

Genzyme

SNI Nivel II (2008)

(Nacional)
ANII
Miembro del Sistema Nacional de Investigadores

Beca (2005-2007) (2005)

Polycystic Kidney Disease (PKD) Foundation

Beca Fulbright (Renovación) (2000-2001) (2000)

Institute of International Education

Beca Fulbright (1999-2000) (1999)

Institute of International Education

PRESENTACIONES EN EVENTOS

38th World Congress of The International Union of Physiological Sciences (IUPS). Symposia: Cilia go by the Flow (2017)

Congreso
Cilia Physiology: understanding the genetic and cellular basis of human ciliopathies.
Brasil
Tipo de participación: Conferencista invitado
Carga horaria: 1
Nombre de la institución promotora: The International Union of Physiological Sciences (IUPS)
Orador invitado al Simposio "Cilia go by the flow"

Genomics Department Seminar (2016)

Seminario
Dissecting the genetic and cellular basis of the ciliopathy Bardet-Biedl syndrome
Estados Unidos
Tipo de participación: Expositor oral
Carga horaria: 1
Nombre de la institución promotora: Pennsylvania State University
Palabras Clave: Cilia Ciliopatías zebrafish

Areas de conocimiento:

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

Latin American Society for Developmental Biology (LASDB) (2015)

Congreso

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

Brasil

Tipo de participación: Conferencista invitado

Carga horaria: 2

Latin American Society for Developmental Biology (LASDB) (2015)

Congreso

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

Brasil

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 2

Poster presentado por mi estudiante de doctorado Paola Lepanto

SBBM (2015)

Congreso

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

Uruguay

Tipo de participación: Expositor oral

Carga horaria: 2

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

Cilia 2014 (2014)

Simposio

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

Francia

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 2

Nombre de la institución promotora: Institut Pasteur Paris-Syscilia

Poster presentado por mi estudiante de doctorado Paola Lepanto

Cilia 2014 (2014)

Simposio

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

Francia

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 2

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.

Tercer Simposio LAZEN (Latin American Zebrafish Network) (2014)

Congreso

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

Chile

Tipo de participación: Conferencista invitado

Carga horaria: 2

Nombre de la institución promotora: Valparaíso

FASEB meeting: Biology of Cilia & Flagella (2013)

Congreso

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

Estados Unidos

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 2

Nombre de la institución promotora: FASEB
Poster presentado por mi estudiante de doctorado Rossina Novas

FASEB meeting: Biology of Cilia & Flagella (2013)

Congreso
Study of the mechanisms involved in the movement of proteins between the nucleus and the cilium
Estados Unidos
Tipo de participación: Poster
Carga horaria: 2
Nombre de la institución promotora: FASEB
Poster presentado por mi estudiante Belén Torrado.

FASEB meeting: Biology of Cilia & Flagella (2013)

Congreso
CCDC28B modulates mTORC2 function and interacts with SIN1 to control cilia length
Estados Unidos
Tipo de participación: Expositor oral
Carga horaria: 2
Nombre de la institución promotora: FASEB
Exposición Oral de mi estudiante de doctorado Magdalena Cárdenas (seleccionada de abstracts)

VI International Meeting of the Latin American Society for Developmental Biology (LASDB) (2012)

Congreso
Direct role of Bardet-Biedl Syndrome proteins in transcriptional regulation
Uruguay
Tipo de participación: Poster
Poster presentado por mi estudiante de doctorado Cecilia Gascue.

Cilios Primarios: Biología y Fisiopatología del Sistema Sensorial Celular (2012)

Simposio
Entendiendo la base celular de las ciliopatías
Argentina
Tipo de participación: Expositor oral
Nombre de la institución promotora: Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Fisiología

Second Meeting of LAZEN (2012)

Simposio
Using zebrafish to understand the cellular basis of human ciliopathies: characterizing the Bardet-Biedl syndrome modifier CCDC28B
Argentina
Tipo de participación: Expositor oral
Nombre de la institución promotora: Latin American Zebrafish Network

Cilia in Development and Disease (2012)

Simposio
The Bardet-Biedl syndrome modifier CCDC28B participates in ciliogenesis and modulates mTORC2 function
Inglaterra
Tipo de participación: Poster
Nombre de la institución promotora: The University College London
Poster presentado por la estudiante Magdalena Cárdenas. Ganador de premio al mejor poster

Cilia in Development and Disease (2012)

Simposio
Direct Role of Bardet-Biedl Syndrome proteins in transcriptional regulation
Inglaterra
Tipo de participación: Poster
Nombre de la institución promotora: The University College London

VI International Meeting of the Latin American Society for Developmental Biology (LASDB) (2012)

Congreso

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

Uruguay

Tipo de participación: Poster

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

7 Jornadas de la SBBM (2011)

Congreso

Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Bioquímica y Biología Molecular

Uruguay

Tipo de participación: Otros

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

61st Meeting of the Nobel Laureates in Lindau (2011)

Congreso

Meeting of the Nobel Laureates

Alemania

Tipo de participación: Otros

The Centrosome: Structure, Function and Dynamics (2010)

Taller

Workshop Current Trends in Biomedicine

España

Tipo de participación: Conferencista invitado

Nombre de la institución promotora: Universidad Internacional de Andalucía

Palabras Clave: Cilia Centrosome Ciliopathies

Areas de conocimiento:

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

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

GRIP Meeting (2010)

Encuentro

Genzyme Renal Innovations Meeting

Estados Unidos

Tipo de participación: Expositor oral

Palabras Clave: Cilia cell cycle

Areas de conocimiento:

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

LAZEN (2010)

Congreso

LAZEN (Red Latinoamericana de Zebrafish)

Uruguay

Tipo de participación: Expositor oral

Science and Technology in Society Forum (2009)

Congreso

Proposals from Young Scientists Session

Japón

Tipo de participación: Conferencista invitado

VII Congreso Uruguayo de Nefrología (2009)

Congreso

Disfunción ciliar en la formación de quistes renales

Uruguay

Tipo de participación: Conferencista invitado

Sociedad Chilena de Nefrología (2009)

Seminario
Disfunción ciliar en la formación de quistes renales y otras patologías humanas: las ciliopatías.
Chile
Tipo de participación: Conferencista invitado

VI Jornadas de la Sociedad de Bioquímica y Biología Molecular (2009)

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.
Uruguay
Tipo de participación: Otros
Este resumen presentado a la SBBM fue seleccionado para presentación oral por parte de Cecilia Gascue.

VI Jornadas de la Sociedad de Bioquímica y Biología Molecular (2009)

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.
Uruguay
Tipo de participación: Otros
Este resumen presentado a la SBBM fue seleccionado para presentación oral por parte de Magdalena Cárdenas-Rodríguez.

International Symposium Advances in Biomedical Sciences (2008)

Simposio
Ciliary dysfunction in human pleiotropic disease
Argentina
Tipo de participación: Conferencista invitado
Nombre de la institución promotora: International Master in Biomedical Sciences of the University of Buenos Aires and the Albert Ludwigs University of Freiburg

Foro Latinoamericano de Expertos en el Area Renal (2008)

Simposio
Taller: como redactar una requisición para solicitar una beca: nuestra experiencia GRIP
México
Tipo de participación: Conferencista invitado
Carga horaria: 2
Nombre de la institución promotora: Genzyme

XII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias (2007)

Congreso
Entendiendo la base genética de la herencia oligogénica en el síndrome de Bardet-Biedl
Uruguay
Tipo de participación: Conferencista invitado

Simposio From Biology of Cilia to Cilia-related Genetic Diseases (2007)

Simposio
Dissecting the genetic and cellular basis of oligogenic Bardet-Biedl Syndrome
Francia
Tipo de participación: Conferencista invitado
Nombre de la institución promotora: College de France

Simposio EMBO (2007)

Simposio
Cilia and basal bodies in pleiotropic human disease: Bardet-Biedl Syndrome
Uruguay
Tipo de participación: Conferencista invitado

39th Annual Meeting & Scientific Exposition (2006)

Congreso

Dissecting Epistasis in Oligogenic Bardet-Biedl Syndrome
Estados Unidos
Tipo de participación: Conferencista invitado
Nombre de la institución promotora: American Society of Nephrology

Conferencia anual del Instituto de Genética Médica (2005)

Otra
Dissection of epistasis in oligogenic Bardet-Biedl syndrome
Estados Unidos
Tipo de participación: Conferencista invitado
Nombre de la institución promotora: Johns Hopkins University

55th Annual Meeting (2005)

Congreso
Dissection of epistasis in oligogenic Bardet-Biedl syndrome
Estados Unidos
Tipo de participación: Expositor oral
Nombre de la institución promotora: American Society of Human Genetics

Conferencia anual del Instituto de Genética Médica (2004)

Otra
The Bardet- Biedl protein BBS4 targets cargo to the pericentriolar region and is required for microtubule anchoring and cell cycle progression
Estados Unidos
Tipo de participación: Conferencista invitado
Nombre de la institución promotora: Johns Hopkins University

54th Annual Meeting (2004)

Congreso
The Bardet- Biedl protein BBS4 targets cargo to the pericentriolar region and is required for microtubule anchoring and cell cycle progression
Canadá
Tipo de participación: Expositor oral
Nombre de la institución promotora: American Society of Human Genetics

JURADO/INTEGRANTE DE COMISIONES EVALUADORAS DE TRABAJOS ACADÉMICOS

Interacción de señales extracelulares en la polarización y orientación de las células ganglionares de la retina in vivo (2017)

Candidato: Camila Davison
Tipo Jurado: Tesis de Doctorado
BADANO JL
Doctorado por PEDECIBA / Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Uruguay
País: Uruguay
Idioma: Español
Miembro de la Comisión de Admisión y Seguimiento (CAS)

Mecanismos moleculares del establecimiento de la polaridad y la orientación de los fotorreceptores en la retina del zebrafish (2016)

Candidato: Gonzalo Aparicio
Tipo Jurado: Tesis de Doctorado
BADANO JL
Doctorado en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay
País: Uruguay
Idioma: Español
Miembro de la Comisión de Admisión y Seguimiento (CAS)

Estudio del rol del lncARN GAS5 en la infección de cardiomiocitos humanos con T. cruzi. (2015)

Candidato: Gabriela Libisch
Tipo Jurado: Tesis de Doctorado

BADANO JL

Doctorado / Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

Miembro de la CAS junto a los Dres. José Tort y Carlos Robello (Tutor)

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

Candidato: Pablo Liddle

Tipo Jurado: Tesis de Doctorado

PANZERA Y , BADANO JL

Doctorado / Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

Miembro de la CAS junto a Yanina Panzera

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

Candidato: Rafael Fort

Tipo Jurado: Tesis de Doctorado

FOLLE G , BEDÓ G , BADANO JL

Doctorado / Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

Miembro de la CAS que entendió en la defensa de pasaje de Maestría a Doctorado junto a Gustavo Folle y Gabriela Bedo.

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)

Candidato: Mariana Bresque

Tipo Jurado: Tesis de Doctorado

BADANO JL

Doctorado por PEDECIBA / Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

Miembro de la Comisión de Admisión y Seguimiento (CAS)

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

Candidato: Carmen Bollato

Tipo Jurado: Tesis de Doctorado

CARRERA I , ZOLESSI F , CANTERA R , BADANO JL

Doctorado / Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

Tribunal de Tesis de Doctorado

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

Candidato: Gonzalo Aparicio

Tipo Jurado: Tesis de Maestría

CASSINA P , CARRERA I , BADANO JL

Maestría / Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

Tribunal de Tesis de Maestría

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

Candidato: Verónica Nin

Tipo Jurado: Tesis de Doctorado
DENICOLA ANA , CASSINA A , CHALAR C , BADANO JL
Doctorado / Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas /
Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Uruguay
País: Uruguay
Idioma: Español
Tribunal de Doctorado

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

Candidato: Andrea Toledo
Tipo Jurado: Tesis de Doctorado
RUSSO R , CASSINA P , BADANO JL
Doctorado / Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas /
Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Uruguay
País: Uruguay
Idioma: Español
Miembro del Tribunal de Tesis

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

Candidato: Ana Laura Reyes Abalos
Tipo Jurado: Tesis de Maestría
MAZZELA C , BONOMI R , BADANO JL
Maestría PEDECIBA / Sector Gobierno/Público / Ministerio de Educación y Cultura / MEC.
Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable» / Uruguay
País: Uruguay
Idioma: Español
Presidente del tribunal

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

Candidato: Lucilla Pizzo
Tipo Jurado: Tesis de Maestría
BADANO JL
Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) / Sector Educación Superior/Público /
Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay
País: Uruguay
Idioma: Español
Integrante del tribunal de tesis.

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

Candidato: Gabriela García Tejedor
Tipo Jurado: Tesis de Doctorado
ARRUTI C , CASSINA P , BADANO JL
Doctorado PEDECIBA / Sector Gobierno/Público / Ministerio de Educación y Cultura / MEC.
Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable» / Uruguay
País: Uruguay
Idioma: Español
Miembro de la Comisión de Seguimiento de Doctorado

Estudios sobre la selenoproteína T mediante abordajes genéticos (2012)

Candidato: Laura Romanelli
Tipo Jurado: Tesis/Monografía de grado
BADANO JL
Licenciatura en Ciencias Biológicas / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la
República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay
País: Uruguay
Idioma: Español
Miembro del tribunal de defensa de tesis

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

Candidato: Melania Kurdián
Tipo Jurado: Tesis de Maestría

BADANO JL
PRO.IN.BIO / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina - UDeLaR / Uruguay
País: Uruguay
Idioma: Español
Miembro del tribunal de tesis

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)

Candidato: Silvia Verónica Nin Garibotto
Tipo Jurado: Tesis de Doctorado
BERTONI B , CHIFFLET S , BADANO JL
Doctorado en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay
País: Uruguay
Idioma: Español
Miembro de la comisión de Admisión y Seguimiento. La tesis fue defendida en el 2014 y formé parte del tribunal.

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

Candidato: Andrea Toledo
Tipo Jurado: Tesis de Doctorado
BRAUER M , ARRUTI C , BADANO JL
Doctorado en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay
País: Uruguay
Idioma: Español
Miembro de la Comisión de Admisión y Seguimiento

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

Candidato: Cecilia Gascue
Tipo Jurado: Tesis de Maestría
FOLLE G , BARRIOS E , BADANO JL
Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay
País: Uruguay
Idioma: Español
Miembro del Tribunal de Tesis

Información adicional

Jurado en la selección de Becarios Fulbright (2008-2010)
(15/11/2011)

Indicadores de producción

PRODUCCIÓN BIBLIOGRÁFICA	38
Artículos publicados en revistas científicas	38
Completo	38
Otros tipos	3
PRODUCCIÓN TÉCNICA	3
EVALUACIONES	36
Evaluación de proyectos	7
Evaluación de eventos	1
Evaluación de publicaciones	21
Evaluación de convocatorias concursables	3
Jurado de tesis	4

FORMACIÓN RRHH	16
Tutorías/Orientaciones/Supervisiones concluidas	8
Tesis de doctorado	3
Tesis/Monografía de grado	2
Tesis de maestría	3
Tutorías/Orientaciones/Supervisiones en marcha	8
Tesis de doctorado	6
Tesis de maestría	1
Tesis/Monografía de grado	1