



**JOSÉ LUIS BADANO  
CABALLERO**

Ph.D.

[jbadano@pasteur.edu.uy](mailto: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: 18/09/2018  
Última actualización SNI: 18/09/2018

## 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, Montevideo, Uruguay  
Teléfono: (5982) 5220910 / 145  
Correo electrónico/Sitio Web: [jbadano@pasteur.edu.uy](mailto: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/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

Áreas 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

Áreas de conocimiento:

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

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 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 así como en la comisión asesora de la dirección.

**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 más prevalentes, facilitando así el diseño futuro de nuevas formas de intervención. Para entender completamente las consecuencias fisiológicas de afectar las proteínas BBS (como sucede en pacientes con la enfermedad) debemos comprender en profundidad el rol biológico de este grupo de proteínas, tanto en el contexto de las cilias como potencialmente fuera de ellas. Por lo tanto en el laboratorio llevamos adelante distintas líneas de investigación que apuntan a entender distintos aspectos de la biología de las cilias así como a determinar el rol biológico de las proteínas BBS.

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 Cilias Obesidad

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

**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 cilias y la regulación de su largo, dos aspectos fundamentales para su correcto funcionamiento. En el laboratorio nos centramos en el estudio de distintas proteínas BBS así como otras proteínas ciliares de manera de caracterizar en profundidad su función, tanto en el contexto de las cilias como potencialmente fuera del organelo. Para esto realizamos tanto ensayos in vitro como in vivo

mediante la generación de modelos animales. Una de las proteínas en la que nos hemos centrado es CCDC28B. Resultados de nuestro laboratorio en el marco del doctorado de Magdalena Cárdenas (finalizado) y la maestría (finalizada) y ahora doctorado en curso de Rossina Novas han mostrado que CCDC28B cumple un rol importante en la regulación del largo de las cilias. CCDC28B fue originalmente identificado como un modificador secundario de BBS ya que si bien mutaciones en este gen no son suficientes para causar el síndrome, la asociación de alteraciones en este gen con mutaciones en otros genes BBS resulta en una presentación más severa de la enfermedad. Nuestros datos han mostrado que CCDC28B regula ciliogénesis y que su ausencia en el pez cebra resulta en fenotipos característicos de otros mutantes BBS y de otras ciliopatías (Cárdenas-Rodríguez et al., Hum Genet 132:91-105, 2013). Nuestros estudios continuaron porque nos interesa entender el mecanismo por el cual CCDC28B regula ciliogénesis. En este contexto identificamos una interacción de CCDC28B con SIN1 y vimos que estas dos proteínas interactúan a la hora de regular el largo de las cilias (Cárdenas-Rodríguez et al., Hum Mol Genet 22:4031-4042, 2013). Datos más recientes nos han mostrado la asociación de CCDC28B con otras proteínas BBS involucradas en ciliogénesis así como con el esqueleto de microtúbulos y motores moleculares por lo que continuamos diseccionando en profundidad el rol biológico de este grupo de proteínas en el marco de la biología de las cilias (Novas et al, artículo en preparación). En este aspecto del trabajo del laboratorio también participan Florencia Irigoín (Investigadora Asociada) y Matías Fabregat en el marco de su tesis de maestría, enfocándose en la caracterización estructural y funcional de CCDC28B.

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 cilias (08/2012 - a la fecha)**

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

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 Molecular/Celular

#### **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 cilias y las proteínas BBS está cobrando relevancia creciente. A través de esta línea de trabajo, así como mediante nuestro interés en ciliogénesis, nuestro laboratorio forma parte del programa InDyCIO del Institut Pasteur de Montevideo, un esfuerzo transversal a varios laboratorios para estudiar distintos aspectos en relación a la obesidad, inflamación y otros problemas del metabolismo.

Mixta

10 horas semanales , Coordinador o Responsable

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

Palabras clave: adipogenesis

Areas de conocimiento:

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

#### **Rol de las cilias 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 cilias primarias durante el desarrollo centrándonos en la retina de embriones de pez cebra. Las neuronas son células altamente especializadas en las cuales se ha demostrado la presencia de cilias primarias. Sin embargo su rol biológico no está claramente establecido. Utilizando el modelo de pez cebra y enfocándonos en el desarrollo de las células ganglionares de retina pretendemos aportar en este aspecto. Este proyecto está siendo llevado adelante por 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 cilias, siendo organelos sensoriales, serían necesarias para influenciar distintos aspectos de la neurogénesis y diferenciación de estas neuronas. Mediante microscopía confocal in vivo hemos logrado caracterizar donde y cuando aparecen las cilias durante las etapas tempranas de desarrollo de la retina. A su vez, mediante la afectación de estos organelos con morfolinós específicos, hemos logrado demostrar que las cilias efectivamente cumplen un rol importante tanto en la proliferación de progenitores como la diferenciación de ganglionares (manuscrito en preparación).

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 cilias surgió con nuestros resultados en la caracterización de BBS7 (estudios de doctorado finalizado de la Dra. Cecilia Gascue). Demostramos que BBS7 y otras BBSs, además de localizarse en la base de las cilias, también tienen la capacidad de entrar al núcleo. Más aún, mostramos que BBS7 dentro del núcleo es capaz de interactuar y regular la actividad de RNF2, un remodelador de cromatina, afectando por tanto la expresión de un número de genes potencialmente implicados en la patogénesis de la enfermedad (Gascue et al., J Cell Sci 125:362-275, 2012).

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**

##### **Estudio funcional de la interacción CCDC28B-BBS4 y su impacto en la patogénesis del síndrome BBS. (01/2017 - a la fecha)**

El objetivo de este proyecto es estudiar la relación funcional entre CCDC28B y BBS4/BBSoma de manera de i) ahondar en el entendimiento del mecanismo por el cual CCDC28B participa en el proceso de ciliogénesis, ii) explorar si CCDC28B podría también modular otras actividades del BBSoma, independientes de la ciliogénesis y iii) estudiar la relevancia de esta interacción in vivo,

enfocándonos en un fenotipo particular presente en BBS como es la obesidad. En definitiva, mediante una aproximación bioquímica, celular, y de estudios in vivo, entender por qué una disminución de CCDC28B en pacientes BBS resulta en una presentación más severa de la patología.

5 horas semanales

Institut Pasteur de Montevideo , Laboratorio de Genética Molecular Humana

Investigación

Coordinador o Responsable

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:

Maestría/Magister:1

Doctorado:1

Financiación:

Comisión Sectorial de Investigación Científica - UDeLaR, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: José Luis BADANO CABALLERO , Florencia IRIGOÍN COSTA (Responsable) , Matías FABREGAT BALETA , Rossina NOVAS PELÁEZ

Palabras clave: CCDC28B BBS4 cilia obesidad

Areas de conocimiento:

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

#### **Estudio comparativo del rol de BBS4 y ALMS1 en adipogénesis y la obesidad en ciliopatías. (08/2018 - a la fecha)**

El Síndrome de Bardet-Biedl (BBS) es una enfermedad caracterizada entre otras manifestaciones por degeneración de retina, malformaciones del sistema nervioso central, disfunción renal, diabetes y obesidad. BBS es una ciliopatía, patologías humanas causadas por defectos en la cilia primaria, un organelo sensorial crítico para la transducción de señales y la interacción de las células con su ambiente. Se conocen 21 genes BBS y las proteínas codificadas cumplen roles estructurales y funcionales en las cilia. Se ha demostrado que ocho proteínas BBS conforman un complejo denominado BBSoma que participa en el transporte de vesículas hacia la base de la cilia. A su vez, resultados de nuestro grupo y otros muestran que las proteínas BBS cumplen un rol más amplio en la regulación del tráfico intracelular de proteínas, por ejemplo en el transporte hacia la membrana plasmática. Por otro lado, el síndrome de Alström (ALMS) es una ciliopatía causada por mutaciones en la proteína ALMS1 que se caracteriza por degeneración de retina, disfunción renal y hepática, cardiomiopatía, obesidad y diabetes de tipo 2 que inicia durante la infancia con una prevalencia de mas de 70%. En contraste, BBS presenta una disociación paradójica de la obesidad y la diabetes con una incidencia de menos de 25% de diabetes. En este proyecto hipotetizamos que FSTL1 media la acción de BBS4 pero no de ALMS1. Nos centraremos en la relevancia fisiológica del eje BBS4-FSTL1-cilia primaria incorporando una perspectiva comparativa entre el rol de BBS4 y ALMS1 en la patogénesis de la obesidad. En ese contexto, evaluaremos el efecto de depletar Alms1 y Bbs4 sobre la expresión y secreción de Fstl1, así como sobre la ciliogénesis y la diferenciación de preadipocitos 3T3-L1 y MEFs. Finalmente, dado el rol que mostramos BBS4 tiene sobre la secreción de FSTL1, ampliaremos el estudio evaluando si existen otras proteínas cuya secreción es afectada por BBS4 mediante un análisis proteómico del secretoma en células donde BBS4 ha sido reducida o eliminada. Creemos que el estudio de modelos como BBS, con una genética relativamente simple, representa una oportunidad para ganar información acerca de patologías de base compleja y de alto impacto en salud pública como lo es la obesidad y patologías asociadas.

5 horas semanales

Institut Pasteur de Montevideo , Laboratorio de Genética Molecular Humana

Investigación

Integrante del Equipo

En Marcha

Financiación:

Dirección para el desarrollo de la ciencia y el conocimiento, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: José Luis BADANO CABALLERO , Victoria Esther PRIETO ECHAGÚE (Responsable)

Palabras clave: cilia obesidad

Areas de conocimiento:

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

#### **Movimiento de proteínas a la cilia: Contribuciones al entendimiento de un aspecto básico de la biología de este organelo. (03/2018 - a la fecha)**

Proyecto FCE 2017 liderado por la Dr. Irigoín enfocado en estudiar los mecanismos de transporte de proteínas hacia el interior de la cilia. En particular, estudiando el factor de transcripción Gli2 y estudiando el involucramiento de la maquinaria de importación nuclear en el transporte a la cilia.

5 horas semanales

Institut Pasteur de Montevideo , Laboratorio de Genética Molecular Humana

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: José Luis BADANO CABALLERO , Florencia IRIGOÍN COSTA (Responsable) , Belén

TORRADO RODRÍGUEZ , María Eugenia CRUCES BARRIOS , Malacrida L , Gratton E

Palabras clave: Cilia importinas

Areas de conocimiento:

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

**Rol de las ciliias y proceso de ciliogénesis durante la generación y diferenciación de neuronas en el sistema nervioso central de los vertebrados (01/2013 - 12/2015 )**

Proyecto en colaboración con el Dr. Flavio Zolessi (responsable) donde se apunta a describir la presencia/ausencia de cillias 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

Concluido

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 - 12/2015 )**

Desarrollo de un modelo en pez cebra para el estudio de enfermedades cardiovasculares y la evaluación de estrategias de intervención. El pez cebra ofrece una alternativa económica y rápida para el estudio de formación de placa de ateromatosa (aterosclerosis) y por tanto es un modelo que nos interesa establecer en nuestro instituto.

5 horas semanales

Investigación

Integrante del Equipo

Concluido

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

Concluido

Equipo: José Luis BADANO CABALLERO

**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

**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

#### 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 disecar 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

**Pervasive genetic interactions modulate neurodevelopmental defects of the autism-associated 16p11.2 deletion in *Drosophila melanogaster*. (Completo, 2018)**

Iyer J, Singh MD, Jensen M, Patel P, PIZZO, L., Huber E, Koerselman H, Weiner AT, LEPANTO P, Vadodaria K, Kubina A, Wang Q, Talbert A, Yennawar S, BADANO JL, Manak JR, Rolls MM, Krishnan A, Girirajan S

Nature Communications, v.: 9 p.:2548 2018

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Otras Ciencias Médicas / Otras Ciencias Médicas / Genética

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 20411723

DOI: [10.1038/s41467-018-04882-6](https://doi.org/10.1038/s41467-018-04882-6)

Scopus® WEB OF SCIENCE™

**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](https://doi.org/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](https://doi.org/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](https://doi.org/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](https://doi.org/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- $\alpha$ / $\beta$ 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](https://doi.org/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](https://doi.org/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](https://doi.org/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](https://doi.org/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](https://doi.org/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](https://doi.org/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](https://doi.org/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](https://doi.org/10.1073/pnas.1000219107)  
[www.pnas.org](http://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](https://doi.org/10.1073)  
[www.pnas.org](http://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](https://doi.org/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 , ELCIOGLU NH , DA SILVA E , ROSSILLION B , SIGAUDY S , DE RAVEL TJL , LEWIS RA , VERLOES A , BONNEAU D , MÉGARBANÉ A , POCH O , BEALES P , MANDEL JL , KATSANIS N , DOLLFUS H

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 y 3 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 , JOHNSON 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 /

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 00029297

Scopus® WEB OF SCIENCE™

## 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

Areas 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/UCX5P102P5JLy7e4FEf-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 tesisistas 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  
Areas 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  
Areas 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 PROTEINAS 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  
Areas 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 oligogenica 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 cilogénesis 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

Areas 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: Ingeniera 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

Áreas 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

<b>PRODUCCIÓN BIBLIOGRÁFICA</b>	<b>39</b>
<b>Artículos publicados en revistas científicas</b>	39
Completo	39
<b>Otros tipos</b>	3
<b>PRODUCCIÓN TÉCNICA</b>	<b>3</b>
<b>EVALUACIONES</b>	<b>36</b>
<b>Evaluación de proyectos</b>	7
<b>Evaluación de eventos</b>	1
<b>Evaluación de publicaciones</b>	21
<b>Evaluación de convocatorias concursables</b>	3
<b>Jurado de tesis</b>	4
<b>FORMACIÓN RRHH</b>	<b>16</b>
<b>Tutorías/Orientaciones/Supervisiones concluidas</b>	8
Tesis de doctorado	3
Tesis/Monografía de grado	2
Tesis de maestría	3
<b>Tutorías/Orientaciones/Supervisiones en marcha</b>	8
Tesis de doctorado	6
Tesis de maestría	1
Tesis/Monografía de grado	1