



ROSSINA NOVAS PELÁEZ

Ph.D.

[rossinanovas@pasteur.edu.uy](mailto:rossinanovas@pasteur.edu.uy)

SNI

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas

Categorización actual: Iniciación (Activo)

Fecha de publicación: 02/06/2020  
Última actualización: 26/11/2019

## Datos Generales

### INSTITUCIÓN PRINCIPAL

Institut Pasteur de Montevideo/ Institut Pasteur de Montevideo / Laboratorio 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: Mataojo 2020 / 11400 / Montevideo , Montevideo , Uruguay

Teléfono: (598 2) 5220910 / 146

Correo electrónico/Sitio Web: [rossinanovas@pasteur.edu.uy](mailto:rossinanovas@pasteur.edu.uy)

[www.pasteur.edu.uy/gmh/integrantes](http://www.pasteur.edu.uy/gmh/integrantes)

## Formación

### Formación académica

#### CONCLUIDA

#### DOCTORADO

##### Doctorado en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) (2014 - 2019)

Universidad de la República - Facultad de Ciencias - UDeLaR, Uruguay

Título de la disertación/tesis/defensa: Entendiendo el mecanismo por el cual la proteína CCDC28B, asociada al síndrome de Bardet-Biedl, regula ciliogénesis.

Tutor/es: José Luis Badano

Obtención del título: 2019

Financiación:

Agencia Nacional de Investigación e Innovación / Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay

Areas de conocimiento:

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

#### MAESTRÍA

##### Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) (2010 - 2013)

Universidad de la República - Facultad de Ciencias - UDeLaR, Uruguay

Título de la disertación/tesis/defensa: Análisis de los mecanismos que regulan la expresión, localización y función de CCDC28B, un modificador del síndrome de Bardet Biedl

Tutor/es: José Luis Badano

Obtención del título: 2013

Financiación:

Agencia Nacional de Investigación e Innovación / Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay

Areas de conocimiento:

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

#### GRADO

##### Licenciatura en Ciencias Biológicas (2006 - 2010)

Universidad de la República - Facultad de Ciencias - UDeLaR, Uruguay

Título de la disertación/tesis/defensa: Caracterización de MGC1203, un modificador secundario

del síndrome de Bardet Biedl.

Tutor/es: José L. Badano

Obtención del título: 2010

Áreas de conocimiento:

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

## Formación complementaria

### CONCLUIDA

#### CURSOS DE CORTA DURACIÓN

##### **Fundamento y aplicaciones de CRISPR/Cas9 como herramienta para la ingeniería de precisión de genomas de plantas (11/2019 - 11/2019)**

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

##### **IV LAZEN Course in Porto Alegre (01/2016 - 01/2016)**

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Pontificia Universidade Católica do Rio Grande do Sul, Brasil  
40 horas

##### **Molecular Cell Biology (01/2014 - 02/2014)**

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Institut Pasteur de Paris, Francia

##### **3rd Cell Biology Spring Course (06/2013 - 06/2013)**

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Facultad de Ciencias Exactas y Naturales - UBA / INBIRS, Argentina

##### **Cell Calcium; Cytoskeleton (05/2012 - 05/2012)**

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

##### **Development and plasticity of the Nervous System (11/2010 - 11/2010)**

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

##### **Primera escuela Latinoamericana de oncología molecular (11/2008 - 11/2008)**

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

##### **Nuclear Architecture, Chromosome Territories and Genetic Damage (01/2011)**

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

#### PARTICIPACIÓN EN EVENTOS

##### **X Encuentro Latinoamericano y del Caribe de Biotecnología Agropecuaria y XII Simposio de REDBIO Argentina (2019)**

Tipo: Encuentro

Institución organizadora: REDBIO, Uruguay

##### **Cilia 2018 (2018)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: EMBO Courses & Workshops, Dinamarca

##### **Biology of cilia and flagella (2013)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: FASEB (Federation of American Societies for Experimental Biology, Estados Unidos)

## Idiomas

### Inglés

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

## Áreas de actuación

### CIENCIAS NATURALES Y EXACTAS

Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología molecular y Biología celular

## Actuación profesional

### SECTOR EDUCACIÓN SUPERIOR/PRIVADO - UNIVERSIDAD ORT URUGUAY - URUGUAY

Universidad ORT Uruguay - Facultad de Ingeniería

### VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

#### Funcionario/Empleado (03/2015 - a la fecha)

,4 horas semanales

### ACTIVIDADES

#### DOCENCIA

#### Ingeniería en Biotecnología (03/2015 - a la fecha)

Pregrado

Asistente

Asignaturas:

Laboratorio de Biología Molecular, 4 horas, Práctico

Biología Molecular, 4 horas, Teórico

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

Institut Pasteur de Montevideo / Laboratorio Genética Molecular Humana

### VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

#### Funcionario/Empleado (02/2012 - a la fecha) Trabajo relevante

Investigador Asistente ,40 horas semanales

#### Becario (03/2015 - 03/2019)

,40 horas semanales

#### Becario (08/2010 - 03/2013) Trabajo relevante

Becario ,40 horas semanales

#### Otro (03/2009 - 08/2010) Trabajo relevante

Pasante honorario ,30 horas semanales

#### CARGA HORARIA

Carga horaria de docencia: Sin horas

Carga horaria de investigación: 40 horas

Carga horaria de formación RRHH: Sin horas

Carga horaria de extensión: Sin horas

Carga horaria de gestión: Sin horas

## Producción científica/tecnológica

La caracterización genética de distintas enfermedades humanas previamente descritas como monogénicas ha demostrado que en muchos casos, alteraciones en más de un gen pueden colaborar para modular la presentación clínica de una patología explicando, por lo menos en parte, la significativa variabilidad fenotípica que caracteriza la mayoría de las enfermedades humanas. Estas enfermedades genéticas denominadas oligogénicas se caracterizan por requerir la acción sinérgica de alelos mutados en un número reducido de genes, definiendo así un grupo intermedio entre rasgos mendelianos y complejos.

El estudio y más profundo entendimiento de este tipo de interacciones genéticas resulta sumamente importante para entender la base celular y molecular de estas patologías así como para realizar correlaciones genotipo-fenotipo lo suficientemente robustas para facilitar el diagnóstico, pronóstico y eventual tratamiento de las mismas.

Un ejemplo de enfermedad oligogénica es el síndrome de Bardet-Biedl, que si bien tiene baja prevalencia es una patología altamente pleiotrópica, afectando múltiples órganos y sistemas, caracterizado principalmente por degeneración de la retina, obesidad, dificultades de aprendizaje, polidactilia, retardo mental, malformaciones gonadales y renales. Algunos pacientes presentan síntomas adicionales como diabetes, anosmia, problemas cardíacos congénitos y asma entre otras patologías, potencialmente representando por tanto una oportunidad para ganar información sobre la base celular de patologías de alta complejidad e impacto en salud pública.

Hasta la fecha se han identificado 18 genes de BBS y un modificador secundario, CCDC28B, que cumplen roles tanto estructurales como funcionales a nivel de las cilias. Las cilias han sido ligadas a un número de funciones biológicas que van desde la quimio-sensación hasta la transducción de vías de señalización importantes para el desarrollo, mantenimiento y función de diversos órganos y tejidos por lo que el mal funcionamiento de estos organelos puede causar un amplio espectro de patologías. Sin embargo, poco sabemos acerca del rol biológico de las proteínas BBS.

El objetivo de mi trabajo es continuar con la caracterización del modificador secundario CCDC28B por varios motivos. En primer lugar, datos previos indican que mutaciones en CCDC28B, en un background genético sensibilizado, se correlacionan con una presentación más severa de la enfermedad. Por lo tanto, caracterizar esta proteína y su rol biológico nos permitirá entender la base celular de su efecto modificador. A su vez, datos de nuestro laboratorio indican que CCDC28B interactúa con proteínas involucradas en la regulación de la proliferación y diferenciación celular, un balance claramente afectado en algunos aspectos clínicos que caracterizan las ciliopatías como la formación de quistes renales. Más aún, nuestros datos indican que por lo menos parte de esta actividad la llevaría a cabo a través de su participación en la vía de señalización mTOR, principal blanco de la droga rapamicina que actualmente está siendo utilizada en ensayos para reducir o enlentecer el crecimiento de este tipo de quistes.

## Producción bibliográfica

### ARTÍCULOS PUBLICADOS

#### ARBITRADOS

##### **Functional analysis of new human Bardet-Biedl syndrome loci specific variants in the zebrafish model. (Completo, 2019)**

Castro-Sánchez, S. , Suárez B. , Novas, R. , Álvarez-Satta M. , Badano, J. L. , Rotllant J. , Valverde D. Scientific Reports, 2019

ISSN: 20452322

Scopus<sup>®</sup> WEB OF SCIENCE<sup>™</sup>

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

Novas, R. , Cardenas-Rodriguez, M. , Lepanto, P. , Fabregat, M. , Rodao, M. , Fariello, M.I. , Ramos, M. , Davison, C. , Alfaya, L. , Lecumberry, F. , González-Sapienza, G. , Irigoín, F. , Badano, J.L. Scientific Reports, 2018

ISSN: 20452322

DOI: <https://doi.org/10.1038/s41598-019-49217-7>

DOI: <https://doi.org/10.1038/s41598-019-49217-7>

Scopus<sup>®</sup> WEB OF SCIENCE<sup>™</sup>

**Bardet-Biedl syndrome: Is only cilia dysfunction? (Reseña, 2015)** Trabajo relevante

NOVAS R., CARDENAS-RODRIGUEZ, M, IRIGOIN, F, BADANO, J.L

Febs Letters, 589, p.:3479 - 3491, 2015

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 00145793

Scopus® WEB OF SCIENCE®

## Otros datos relevantes

### PREMIOS, HONORES Y TÍTULOS

**Participación destacada en la presentación de poster de VIII Jornadas de Bioquímica y Biología molecular. (2013)**

(Nacional)

SBBM

### PRESENTACIONES EN EVENTOS

**Cilia 2018 (2018)**

Congreso

Presentación de poster: Kinesin 1 regulates cilia length through an interaction with the Bardet-Biedl syndrome related protein CCDC28B

Dinamarca

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: EMBO Courses & Workshops

**Congreso nacional de biociencias (2017)**

Congreso

Congreso Nacional de biociencias

Uruguay

Tipo de participación: Poster

**FASEB meeting: Biology of Cilia & Flagella (2013)**

Congreso

Presentación de poster: Gaining insight into the function of CCDC28B through the identification and characterization of protein interactors

Estados Unidos

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: FASEB

**VIII Jornadas de la SBBM (2013)**

Congreso

Presentación de poster

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Bioquímica y Biología Molecular

**XV Jornadas SUB (2012)**

Congreso

XV Jornadas SUB

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Biociencias

**VII Jornadas de la SBBM (2011)**

Congreso

Presentación poster: Caracterización de la regulación de la expresión y localización sub-celular de CCDC28B

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Bioquímica y Biología Molecular

**Sociedad Uruguaya de Biociencias (2010)**

Congreso

Rossina Novas, Magdalena Cárdenas, Florencia Irigoín, Cecilia Gascue y José L. Badano. Identificación y caracterización de interactores de MGC1203, un modificador secundario del síndrome de Bardet-Biedl

Uruguay

Tipo de participación: Poster

**Development and plasticity of the nervous system. (2010)**

Simposio

Rossina Novas, Magdalena Cárdenas, Florencia Irigoín, Cecilia Gascue y José L. Badano. Understanding the biological role of MGC1203, a second site modifier of Bardet-Biedl syndrome, analyzing the mechanisms that regulate its expression, localization and function.

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: Facultad de ciencias, IIBCE and Institut Pasteur Montevideo, Uruguay.

**VI Jornadas 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 mTOR.

Uruguay

Tipo de participación: Otros

El resumen fue seleccionado para ser presentado en forma oral por Magdalena Cárdenas.

## Indicadores de producción

<b>PRODUCCIÓN BIBLIOGRÁFICA</b>	<b>3</b>
<b>Artículos publicados en revistas científicas</b>	<b>3</b>
Reseña	1
Completo	2