



### Oferta Trabajo Fin de Master (TFM):

Tutor/es: Miguel A. García González y Pablo Pedrosa Lado

e-mail tutor/es: [nefrochus.fidis.santiago@sergas.es](mailto:nefrochus.fidis.santiago@sergas.es)

Centro/Institución/Empresa: IDIS

Título: Modelización de tubulopatías renales raras

Breve resumen del trabajo (< 100 palabras):

Una de las líneas de investigación establecidas en el Laboratorio de genética y biología del desarrollo de las enfermedades renales (NefroCHUS) es el estudio de tubulopatías renales raras, entre las cuales destacan la enfermedad de Dent y los síndromes Bartter y Gitelman. Por este motivo, planteamos una propuesta de trabajo de fin de máster basada en la generación y validación de modelos celulares, mediante en el uso de las tecnologías de edición génica CRISPR/Cas9 y/o Prime editing, con mutaciones que reproduzcan el fenotipo característico de estas enfermedades con el objetivo de comprender los mecanismos moleculares subyacentes y el potencial descubrimiento de nuevas dianas terapéuticas.

### Actividades a desarrollar:

- 1) Generación de modelos celulares mediante el uso de la tecnología CRISPR/Cas9 y/o Prime editing. Para esto, el/la candidato/a se formará técnicas de cultivo celular y edición génica.
- 2) Validación de los modelos celulares que reproducen la enfermedad mediante ensayos funcionales. Esto incluye la evaluación de proteínas clave para los procesos biológicos alterados en la patología, para ello el/la candidata/a se formará en técnicas de biología molecular como western blot, la RT-qPCR o la inmunofluorescencia, entre otras.
- 3) Búsqueda de nuevos biomarcadores relacionados con la enfermedad.