



**UNIVERSITAS**  
*Miguel Hernández*

**Universidad Miguel Hernández de Elche**

**El gen *ABSTRAKT* de *Arabidopsis* codifica  
el ortólogo de DDX41, interactor de la NKAP  
humana y de *Drosophila***

**Yaiza Senent Valero**

Tutores:

María Rosa Ponce Molet

Raquel Sarmiento Mañús

Área de Genética

Departamento de Biología Aplicada

Grado en Biotecnología

Facultad de Ciencias Experimentales

Curso académico 2017-2018

MARÍA ROSA PONCE MOLET, Catedrática de Genética de la Universidad Miguel Hernández de Elche, y

RAQUEL SARMIENTO MAÑÚS, Profesora Asociada de Genética de la Universidad Miguel Hernández de Elche,

HACEMOS CONSTAR:

Que el presente trabajo ha sido realizado bajo nuestra dirección y recoge fielmente la labor realizada por Yaiza Senent Valero como Trabajo de Fin del Grado en Biotecnología. Las investigaciones reflejadas en esta memoria se han desarrollado íntegramente en la Unidad de Genética del Instituto de Bioingeniería de la Universidad Miguel Hernández de Elche.



María Rosa Ponce Molet



Raquel Sarmiento Mañús

Elche, 28 de junio de 2018.

## I.- RESUMEN Y PALABRAS CLAVE

MORPHOLOGY OF AGO1-52 SUPPRESSED 2 (MAS2) es una proteína de *Arabidopsis* implicada en el metabolismo del ARN, previamente estudiada en el laboratorio de Maria Rosa Ponce. ABSTRAKT (ABS) es una helicasa de ARN que en la especie humana y en *Drosophila* interacciona con la ortóloga de MAS2. En este Trabajo de fin de Grado se ha iniciado la caracterización del mutante *abs-1* de *Arabidopsis*; se ha determinado la naturaleza molecular de su mutación y sus efectos en la expresión del gen mutado. El mutante *abs-1* acumula antocianinas y presenta hojas de forma irregular, con un patrón de venación aberrante, anomalías en la filotaxia y la morfología floral, y fertilidad reducida. Hemos detectado dos variantes del ARNm de *abs-1*, una aparentemente normal y mayoritaria, y otra aberrante, que retiene el único intrón del gen. Hemos realizado el modelado molecular de la proteína silvestre ABS y la mutante ABS-1, a fin de comprender mejor los efectos de la mutación *abs-1*. Hemos generado el transgén *ABS<sub>pro</sub>:ABS:GFP*, que permitirá, más adelante, el rescate fenotípico del mutante *abs-1* y la determinación de la localización subcelular de la proteína ABS. La pleiotropía del fenotipo de *abs-1* y la inexistencia de alelos nulos de *ABS* sugieren que este gen juega un papel esencial en el desarrollo de *Arabidopsis*.

**Palabras clave:** *Arabidopsis*, ABSTRAKT, MAS2, AGO1, helicasa de ARN.

*Arabidopsis* MORPHOLOGY OF AGO1-52 SUPPRESSED 2 (MAS2) is a protein involved in RNA metabolism, already studied in the laboratory of Maria Rosa Ponce. ABSTRAKT (ABS) is an RNA helicase that interacts in *Drosophila* and humans with the ortholog of MAS2. In this Final Degree Assignment, we initiated the characterization of the *abs-1* mutant of *Arabidopsis*. We determined the molecular nature of its mutation and its effects on the expression of the mutated gene. This mutant visibly overaccumulates anthocyanins, and exhibits irregularly shaped leaves with an aberrant venation pattern, abnormal phyllotaxis and flower morphology, and compromised fertility. We detected two *abs-1* mRNA variants: one seems wild-type, and the other retains the single intron of the gene. To better understand the effects of the *abs-1* mutation, we performed a molecular modeling of the wild-type ABS and mutant ABS-1 proteins. We generated the *ABS<sub>pro</sub>:ABS:GFP* transgene, which will be used for the phenotypic rescue of the *abs-1* mutant, as well as to determine the subcellular localization of the ABS protein. The pleiotropy of the phenotype of *abs-1*, and the inexistence of null alleles of *ABS*, suggest that this gene plays an essential role in *Arabidopsis* development.

**Keywords:** *Arabidopsis*, ABSTRAKT, MAS2, AGO1, RNA helicase.