

TESIS DE LA UNIVERSIDAD  
DE ZARAGOZA

2023

230

Javier Amezcua Gil

Patogenicidad de variantes  
genéticas nucleares con  
implicación en el metabolismo del  
RNA mitocondrial  
FE DE ERRATAS

Director/es

Bayona Bafaluy, María Pilar  
Montoya Villarroya, Julio

<http://zaguan.unizar.es/collection/Tesis>

ISSN 2254-7606



Prensas de la Universidad  
Universidad Zaragoza

© Universidad de Zaragoza  
Servicio de Publicaciones

ISSN 2254-7606

Tesis Doctoral

**PATOGENICIDAD DE VARIANTES GENÉTICAS  
NUCLEARES CON IMPLICACIÓN EN EL  
METABOLISMO DEL RNA MITOCONDRIAL  
FE DE ERRATAS**

Autor

**Javier Amezcua Gil**

Director/es

Bayona Bafaluy, María Pilar  
Montoya Villarroya, Julio

**UNIVERSIDAD DE ZARAGOZA**  
**Escuela de Doctorado**

Programa de Doctorado en Bioquímica y Biología Molecular

2023



## FE DE ERRATAS Y DE ERRORES

**Tesis doctoral:** Patogenicidad de variantes genéticas nucleares con implicación en el metabolismo del RNA mitocondrial.

**Doctorando:** Javier Amezcua Gil.

**Contenido:** el presente documento incluye erratas y errores corregidos de la memoria depositada, así como pequeñas modificaciones en la expresión, estas últimas llevadas a cabo con objeto de contribuir a una mejor comprensión de la información ofrecida.

Página	Dice	Debe decir
23	dNTPs (Desoxinucleótido trifosfato)	dNTP (Desoxirribonucleótido trifosfato)
25	Degradación de mRNA medida	Degradación de mRNA mediada
25	OM (Membrana interna)	OM (Membrana externa)
35	NADH se generan 2 de ATP	NADH se generan 2,5 de ATP
38, 46, 103	En estas páginas aparecen nombrados los CSB en femenino	Deben aparecer en masculino
41	que las que no hibridadas	que las no hibridadas
46	constituyen, junto a las MRP, los mitorribosomas	constituyen con las MRP los mitorribosomas
46	que se anclan a la IM por medio de la subunidad 39S y llevan	que llevan
46	se anclan a la IM (los nucleoides por medio de la NCR del mtDNA)	se anclan a la IM (los gránulos de RNA mediante la subunidad 39S de los mitorribosomas; los nucleoides por medio de la NCR del mtDNA)
52, 56	aparecen representada	aparece representada
54	Premio de Fisiología o Medicina	Premio Nobel de Fisiología o Medicina
57	la mtRNasa es completamente	la mtRNasa P es completamente
60	iniciar la replicación	iniciar la replicación (formar el <i>primer R-loop</i> )
65	la mitad ha sido	la mitad han sido
68	que necesiten	que necesiten
74	158-596 nomol/l	158-596 nmol/l
74	hipotermia	hipotermia
75	análisis, el grupo de investigación <i>Biogénesis y patología mitocondrial</i> , en que se ha desarrollado la presente tesis doctoral, recibió	análisis, recibimos
75	la variante no se prediga	la variante c.3596T>C no se prediga
75	fosforilación oxidativa	fosforilación oxidativa.
75	la autofagia en los fibroblastos	la autofagia en los fibroblastos de los pacientes
81	derivados de individuo	derivados de un individuo
82	Falcon de 15 ml	Falcon de 15 ml y 50 ml
82	uridina a una concentración	uridina filtrada a una concentración
85, 86	wt	<i>wild-type</i>
85	se mantuvo	se mantuvieron
85	apartado 3.2.16	apartado 3.2.6
85	$4,5 \cdot 10^6$	$4,5 \cdot 10^5$
87	La flecha de 30 ciclos de la Tabla 3.7 está movida	La flecha debe abarcar los pasos 2. y 4.
88	para que adquiera	para que adquiriera

90	toda la noche a 37	toda la noche a 37 °C
91	tubos Falcon de 50 ml	tubos Falcon de 15 ml
94	se incubaron los pellets	se incubaron las soluciones
94	Esta reacción se realizó con objeto de asegurar una mayor pureza de RNA en las muestras de RNA total y evitar así	De esta manera, se aseguró una mayor pureza del RNA en las muestras de RNA total, evitando así
94	Este paso extra de pureza	Como se adelantaba, este paso extra de pureza
96	se almacenaron a -80 °C	se almacenaron a -20 °C
97	mutaciones en los dos pacientes. En la <a href="#">Tabla 3.11</a> se exponen los de mayor relevancia para los estudios de los dos pacientes de esta tesis	mutaciones en los pacientes. En la <a href="#">Tabla 3.11</a> se exponen los de mayor relevancia para los estudios de esta tesis.
98	retrotranscritas	retrotranscrito
101	0,8 <sup>14</sup>	0,8
103	Diseñados con la herramienta <i>Primer-BLAST</i> de NCBI	<i>R-loop F</i> y <i>R-loop R</i> ; diseñados con la herramienta <i>Primer-BLAST</i> de NCBI
103, 111	anexo 8.5	anexo 8.6
105, 107, 116	ó	o
107	para una comparación estos kits	para una comparación entre estos dos últimos kits
108	utilizados	utilizados
111	número de copas	número de copias
111, 112	apartado 3.3.13	apartado 3.3.13.2
113	muestra analizada (se realizaron triplicados biológicos).	muestra analizada.
114	Una vez recibidos todos los datos anteriores	Una vez que recibimos todos los datos anteriores por parte del servicio
119	peróxido, la oxidación del luminol y la liberación de luz. Esta última lleva	peróxido y la oxidación del luminol. Esta última lleva
119	0,25 % de leche Finalmente	0,25 % de leche. Finalmente
121	Para la rotura física, las mitocondrias se resuspendieron en 240 µl	Para la rotura física, las mitocondrias se centrifugaron a 13 000 rpm, a 4 °C y durante 4 minutos. El pellet obtenido se resuspendió en 240 µl
127	habar una reacción	haber una reacción
127	medir el incremento	se midió el incremento
128	se fundamental	se fundamenta
128	el pellet se resuspendión	el pellet se resuspendió
130	el separador con las proteínas separadas se puso	el separador se puso
131	Allí se sacó la película radiográfica y se pasó	Allí la película radiográfica se pasó
139	análisis	análisis
143, 158	49	50
150	espacio entre los que	espacio en el que
151	tituladas como <i>PNPasa (2)</i>	tituladas como “ <i>PNPasa (2)</i> ”
155	apaciente	paciente
158	12S RNA	12S rRNA
160	La Figura 4.20C (mtDNA/nDNA (%)) es errónea	Se adjunta al final del presente documento la figura correcta. Este error no influye en los resultados, la discusión ni las conclusiones derivados de la figura
161	En todos los casos, los datos se muestran en porcentaje (%) con respecto a cada control: C15 en <b>(A)</b> (crecimiento en glucosa), <b>(B)</b> (línea verde; 100 %) y <b>(D)</b> ; C1 en <b>(C)</b> y <b>(E)</b>	En todos los casos, los datos se muestran en porcentaje (%); con respecto al tiempo 0 en <b>(C)</b> (de C1, por un lado, y de P2, por otro) y con respecto a cada control en las demás: C15 en <b>(A)</b> (crecimiento en glucosa), <b>(B)</b> (línea verde; 100 %) y <b>(D)</b> ; C1 en <b>(E)</b>

163	estos dos últimas	estos dos últimos
163	En (A) y (B) y (E)	En (A), (B) y (E)
164	C15 en (B) (línea roja; 100 %)	C15 en (B) (crecimiento en glucosa; línea roja; 100 %)
167	p.Q436*	p.Q346*
170	en (B) la SDHA también	en el <i>blot</i> 1 la SDHA también
174	la propia naturaleza de los RNA	la propia naturaleza de los RNA mitocondriales
175	el desenrollamiento TWINKLE	el desenrollamiento de TWINKLE
177	la de la citrato sintasa	la actividad de la citrato sintasa
178	encontrarse unida la IM	encontrarse unida a la IM
181	el valor medio de los niveles del 7S RNA aumentan	el valor medio de los niveles del 7S RNA aumenta
183-184	la menor elongación de los <i>primers R-loop</i>	la elongación de los <i>primers R-loop</i>
185	resultados de la 3-RACE	resultados de la 3'-RACE
225	presenta dos secuencias del fago M13	presentan dos secuencias del fago M13
229	se sembraron 10 000 células/pocillo	en placas de 6 pocillos se sembraron 10 000 células/pocillo
238	C3a I	C3 <sub>i</sub>
241	membranas entre sí	membranas entre sí.
243	5. Menores niveles significativos, muy próxima a 0,05.	5. Menores niveles significativos, muy próximos a 0,05.
248	La <a href="#">Figura S11B</a> , <a href="#">S14B</a> y <a href="#">S19B</a>	Las <a href="#">Figuras S11B</a> , <a href="#">S14B</a> y <a href="#">S19B</a>
249	detectadas en heterocigosis compuesta detectadas en <i>CARS2</i>	detectadas en heterocigosis compuesta en <i>CARS2</i>
249	exones E2-E3	exones E2-E4
250	posición c.1256	posición 1 256
251	La nomenclatura de las variantes mitocondriales no sigue la normativa de la HGVS	las variantes detectadas deberían seguir la misma nomenclatura que la empleada en la página 153
254	con cada átomo de	con cada tipo de átomo en

Figura 4.20C (mtDNA/nDNA (%)) que debería aparecer:

