



Miguel Hernández

Universidad Miguel Hernández de Elche

Contribución al análisis funcional del gen *SMO4* de *Arabidopsis thaliana*

Sara Fontcuberta Cervera

Tutoras:

María Rosa Ponce Molet

Rosa Micol Ponce

Área de Genética

Departamento de Biología Aplicada

Grado en Biotecnología

Facultad de Ciencias Experimentales

Curso académico 2016/2017

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

ROSA MICOL PONCE, Contratada predoctoral de la Universidad Miguel Hernández de Elche,

HACEMOS CONSTAR:

Que el presente trabajo ha sido realizado bajo nuestra dirección y recoge fielmente la labor llevada a cabo por Sara Fontcuberta Cervera 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



Rosa Micol Ponce

Elche, 29 de junio de 2017.

I.- RESUMEN Y PALABRAS CLAVE

En este Trabajo de Fin de Grado se ha contribuido a la caracterización funcional del gen *SMALL ORGAN 4* (*SMO4*; AT2G40430) de *Arabidopsis* analizando sus interacciones genéticas. El ortólogo de *SMO4* en *Saccharomyces cerevisiae* codifica la Nucleolar Protein 53 (Nop53), que participa en la maduración del ARNr 5.8S y en la exportación del núcleo al citoplasma de la subunidad mayor del ribosoma. Tal como cabría esperar de un gen cuyo producto es un factor de la biogénesis del ribosoma, los alelos mutantes de *SMO4* causan un fenotipo relativamente débil, similar al de las mutaciones en genes que codifican proteínas ribosómicas. Hemos realizado cruzamientos para combinar la mutación *smo4-3* con alelos de genes que codifican proteínas implicadas en el control de la dorsoventralidad foliar y de la calidad del ARN. Hemos genotipado plantas de la generación parental y de familias F₂ y F₃ derivadas de dichos cruzamientos, mediante amplificaciones de PCR y secuenciación por el método de Sanger, para distinguir los mutantes simples de los dobles. Hemos observado algunos fenotipos sinérgicos y epistáticos que revelan relaciones funcionales entre los genes estudiados.

Palabras clave: *SMO4*, NMD, ARNr, dorsoventralidad, *Arabidopsis thaliana*.

In this End of Degree Assignment, we contribute to the functional characterization of the *Arabidopsis SMALL ORGAN 4* (*SMO4*; AT2G40430) gene, analyzing its genetic interactions. The orthologue of *SMO4* in *Saccharomyces cerevisiae* encodes the Nucleolar Protein 53 (Nop53), which is involved in 5.8S rRNA maturation and in the export of the large ribosomal subunit from the nucleus to the cytoplasm. As expected for a gene encoding a ribosome biogenesis factor, mutant alleles of *SMO4* cause a relatively weak phenotype, reminiscent to that of mutations in genes encoding ribosomal proteins. We performed crosses to combine the *smo4-3* allele with alleles of genes encoding proteins involved in the control of leaf dorsoventrality and RNA quality. In order to identify single and double mutants, we genotyped by PCR amplification and Sanger sequencing plants from the parental, F₂ and F₃ generations of those crosses. We found some synergistic and epistatic phenotypes, which reveal functional relationships among the affected genes.

Keywords: *SMO4*, NMD, rRNA, dorsoventrality, *Arabidopsis thaliana*.