



UNIVERSITAS
Miguel Hernández

Universidad Miguel Hernández de Elche

**Contribución a la caracterización
funcional del gen *PHOSPHORYLATED
ADAPTOR FOR RNA EXPORT (PHAX)*
de *Arabidopsis thaliana***

Silvia Martínez Fenoll

Tutoras:

María Rosa Ponce Molet

Sara Fontcuberta Cervera

Unidad de Genética

Instituto de Bioingeniería

Máster Universitario en Biotecnología y Bioingeniería

Curso académico 2022-2023

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

SARA FONTCUBERTA CERVERA, Investigadora predoctoral de la Universidad Miguel Hernández de Elche,

HACEMOS CONSTAR:

Que el presente trabajo ha sido llevado a cabo bajo nuestra dirección y recoge fielmente la labor realizada por la Graduada Silvia Martínez Fenoll como Trabajo de Fin del Máster Universitario en Biotecnología y Bioingeniería. Las investigaciones que se reflejan en esta memoria han sido desarrolladas íntegramente en la Unidad de Genética del Instituto de Bioingeniería de la Universidad Miguel Hernández de Elche.



María Rosa Ponce Molet



Sara Fontcuberta Cervera

Elche, 21 de junio de 2023.

I.- RESUMEN Y PALABRAS CLAVE

En los metazoos, las proteínas Phosphorylated Adaptor for RNA Export (PHAX) actúan como exportadoras de los precursores de los ARN pequeños nucleares (snARN) y nucleolares (snoARN), que participan en el *splicing* y la biogénesis del ribosoma, respectivamente. En este Trabajo de Fin de Máster se ha iniciado el estudio funcional del gen AT3G20430, que codifica la presunta ortóloga de las PHAX en Arabidopsis, que no se han estudiado en las plantas y muy poco en los animales. Se han caracterizado dos alelos insercionales de *PHAX*, *phax-1* y *phax-2*, cuya homocigosis produce un fenotipo pleiotrópico muy aberrante y poco viable. Se han obtenido tres transgenes para rescatar el fenotipo de los mutantes insercionales, determinar los efectos de la sobreexpresión de *PHAX*, y localizar su producto proteico. Mediante análisis de *northern*, se han detectado defectos en el procesamiento del pre-ARNr 45S en los mutantes *phax*. Se han iniciado análisis transcriptómicos y de interacciones genéticas para encontrar relaciones funcionales entre *PHAX* y genes implicados en la biogénesis del ribosoma o el *splicing*. Nuestros resultados preliminares en Arabidopsis, sugieren la conservación evolutiva de la función de PHAX entre los distintos reinos.

Palabras clave: Arabidopsis, biogénesis del ribosoma, snoARN, snARN, PHAX, mutante insercional.

In metazoans, Phosphorylated Adaptor for RNA Export (PHAX) proteins act as exporters of precursors of small nuclear RNAs (snRNAs) and nucleolar RNAs (snoRNAs) involved in splicing and ribosome biogenesis, respectively. In this Master's Thesis, the functional study of the AT3G20430 gene has been initiated, which encodes the putative ortholog of PHAX in Arabidopsis, which have not been studied in plants and very little in animals. Two insertional alleles of PHAX have been characterized, *phax-1* and *phax-2*, whose homozygosity results in a highly aberrant and barely viable pleiotropic phenotype. Three transgenes have been obtained to rescue the phenotype of the insertional mutants, to determine the effects of *PHAX* overexpression, and to localize its protein product. Gel blot analyses have revealed defects in the processing of pre-rRNA 45S in the *phax* mutants. Transcriptomic and genetic interaction analyses have been initiated to identify functional relationships between *PHAX* and genes involved in ribosome biogenesis or splicing. Our preliminary results in Arabidopsis, suggest cross-kingdom conservation of PHAX function.

Keywords: Arabidopsis, ribosome biogenesis, snoRNA, snRNA, PHAX, insertional mutant.