

# Regulación de la biosíntesis de CoQ y variabilidad de la enfermedad: modelos celulares derivados de pacientes con deficiencias de *COQ4* y *COQ6*

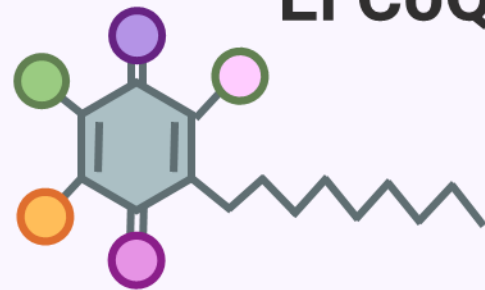
Ayuda a comprender por qué diferentes variaciones genéticas causan síntomas diferentes y contribuye a la mejora del diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras



## EL DESAFÍO: la variabilidad fenotípica de las deficiencias de Coenzima Q (CoQ)

### El CoQ, un lípido vital con múltiples funciones

(Sintetizado por las proteínas COQ)



Energía celular

Síntesis de  
pirimidinas

Antioxidante

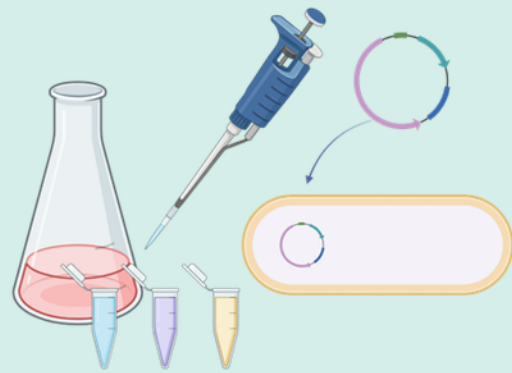


### El enigma de la variabilidad clínica

Diferentes mutaciones causan síntomas dispares dificultando el diagnóstico precoz y el tratamiento efectivo



## TU PAPEL: Formación de vanguardia en el laboratorio

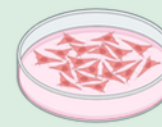


Aplicarás técnicas fundamentales de biología molecular (PCR, digestión, clonación, transformación...)

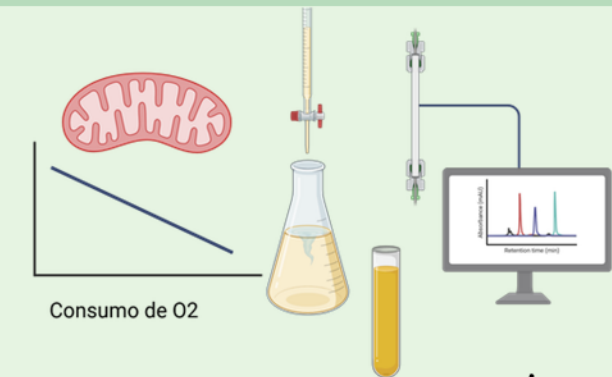
CRISPR/Cas9



células editadas



Colaborarás en la generación de modelos celulares con variantes patogénicas de pacientes reales



Caracterizarás comparativamente los modelos (viabilidad, niveles de CoQ, consumo de O<sub>2</sub>...)

TRABAJA EN LA MEJORA DE LA VIDA DE PACIENTES DE ENFERMEDADES RARAS

Supervisa: Gloria Brea Calvo  
[gbrecal@upo.es](mailto:gbrecal@upo.es)

