

Estudis estructurals i enzimàtics de la Uroporfirinogen III Sintasa humana. Bases moleculars de la Porfíria Eritropoiètica Congènita

Arola Fortian Bernabeu

ADVERTIMENT. La consulta d'aquesta tesi queda condicionada a l'acceptació de les següents condicions d'ús: La difusió d'aquesta tesi per mitjà del servei TDX (www.tesisenxarxa.net) ha estat autoritzada pels titulars dels drets de propietat intel·lectual únicament per a usos privats emmarcats en activitats d'investigació i docència. No s'autoritza la seva reproducció amb finalitats de lucre ni la seva difusió i posada a disposició des d'un lloc aliè al servei TDX. No s'autoritza la presentació del seu contingut en una finestra o marc aliè a TDX (framing). Aquesta reserva de drets afecta tant al resum de presentació de la tesi com als seus continguts. En la utilització o cita de parts de la tesi és obligat indicar el nom de la persona autora.

ADVERTENCIA. La consulta de esta tesis queda condicionada a la aceptación de las siguientes condiciones de uso: La difusión de esta tesis por medio del servicio TDR (www.tesisenred.net) ha sido autorizada por los titulares de los derechos de propiedad intelectual únicamente para usos privados enmarcados en actividades de investigación y docencia. No se autoriza su reproducción con finalidades de lucro ni su difusión y puesta a disposición desde un sitio ajeno al servicio TDR. No se autoriza la presentación de su contenido en una ventana o marco ajeno a TDR (framing). Esta reserva de derechos afecta tanto al resumen de presentación de la tesis como a sus contenidos. En la utilización o cita de partes de la tesis es obligado indicar el nombre de la persona autora.

WARNING. On having consulted this thesis you're accepting the following use conditions: Spreading this thesis by the TDX (www.tesisenxarxa.net) service has been authorized by the titular of the intellectual property rights only for private uses placed in investigation and teaching activities. Reproduction with lucrative aims is not authorized neither its spreading and availability from a site foreign to the TDX service. Introducing its content in a window or frame foreign to the TDX service is not authorized (framing). This rights affect to the presentation summary of the thesis as well as to its contents. In the using or citation of parts of the thesis it's obliged to indicate the name of the author.

GLOSSARI

ADN	àcid desoxiribonucleic
ADNc	àcid desoxiribonucleic complementari
ALA	àcid δ -aminolevulínic
ARN	àcid ribonucleic
ARNm	àcid ribonucleic missatger
ARP	proteïna ribosòmica d'expressió constitutiva
Ct	extrem carboxi- terminal d'una seqüència peptídica
Cy3	cromòfor
DAPI	4',6'-diamidino-2-fenilindol
DC	dicroisme circular
DMSO	sulfòxid de dimetil
dGTP	deoxiguanosina trifosfat
dITP	deoxiinosina trifosfat
dNTP	desoxiribonucleòtids
DO	densitat òptica
DTT	ditiotreitòl
1D	una dimensió
2D	dues dimensions
ϵ	coeficient d'extinció
E_a	Energia d'activació
EDTA	àcid etilendiaminotetracètic
EGFP	<i>enhanced</i> GFP (variant de la proteïna GFP)
F	estat final
FPLC	cromatografia ràpida de líquids
FSC	<i>Forward Scatter Channel</i>
GFP	<i>Green Fluorescent Protein</i> (proteïna verd fluorescent)
G418	Geneticina [®] Gibco BRL Life Technologies, Inc.
HEPES	àcid 4-(2-hidroxietil)-1-piperazinetanosulfònic
HMB	hidroximetilbilà
HMBS	hidroximetilbilà sintasa
HPLC	cromatografia de líquids d'alta resolució
HSQC	<i>Heteronuclear Single Quantum Correlation</i> (correlació heteronuclear per coherència quàntica senzilla)
Hsp	<i>Heat shock proteins</i> , proteïnes d'expressió sota estrés (entre d'altres)
Huh7	línia cel·lular humana hepàtica
HL60	línia cel·lular humana limfocitària
IPTG	isopropil- β -D-tio-galactopiranòsid
K_{eq}	constant d'equilibri

λ	longitud d'ona
LB	medi de cultiu de Luria-Bertani
MG132	inhibidor del proteasoma
MLP29	línia cel·lular de ratolí; cèl·lules progenitores de l'epiteli hepàtic
MOPS	àcid 3-(N-morfolí)propanosulfònic
M1	línia cel·lular humana de fibroblasts
N	estat natiu
NFT II	Neomicina Fosfo-Transferasa II
Nt	extrem amino- terminal d'una seqüència polipeptídica
PBA	4-fenilbutirat sòdic
PBG	porfobilinogen
PBGD	porfobilinogen desaminasa
PBS	solució tampó fosfat salí
PCR	reacció en cadena de la polimerasa
PEC	porfíria eritropoietica congènita
rEA	activitat enzimàtica relativa
RMN	ressonància magnètica nuclear
rpm	revolucions per minut
RT-PCR	reacció en cadena de la polimerasa a temps real
SDS	dodecilsulfat sòdic
SSC	<i>Side Scatter Channel</i>
TCA	àcid tricloroacètic
TEV	proteasa del virus del tabac
Tm	temperatura mitja de desnaturalització
Tris	(tris)-hidroximetil-aminometà
U	estat desplegat
UV	llum ultraviolada
U1	uroporfirinogen I
U3	uroporfirinogen III
U3S	uroporfirinogen III sintasa
Wt	proteïna salvatge