

CURSOS / CONGRESOS / CONFERENCIAS/ REUNIONES CIENTÍFICAS

-Nombre del congreso y número de edición. *“Mechanistic Insights into Neurodegeneration: ER–Mitochondria Signaling Hubs and Autophagy in ALS and Repeat-Expansion Diseases”*

-Español: Perspectivas mecanísticas de la neurodegeneración: centros de señalización ER–mitocondria y autofagia en esclerosis lateral amiotrófica y enfermedades por expansión de repeticiones

-Quien organiza

Instituto de Investigación, Desarrollo e Innovación en Biotecnología Sanitaria de Elche (IDiBE)

-Quién colabora:

Ponentes: Dra. Patricia Gómez Suaga

-Financiación/financiado por: IDiBE

-Fecha, lugar y hora dónde se va a realizar:

Lunes 15 de diciembre de 2025 a las 11h30

Sala Von Humboldt. Edificio Torregaitán

-A quién va dirigido:

Estudiantado de Master y Doctorado y a la comunidad científica universitaria en general

-Precio de inscripción: Libre acceso

-Número de participantes: Limitado al aforo del local

-Breve texto. Resumen seminario:

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y la demencia frontotemporal (DFT) son dos enfermedades neurodegenerativas estrechamente relacionadas que comparten características genéticas, moleculares y patológicas. Entre los contribuyentes genéticos conocidos, la expansión de repeticiones en C9orf72 es la causa más común de ELA/DFT. Esta mutación consiste en una expansión anormal de hexanucleótidos GGGGCC, situando a la ELA/DFT asociada a C9orf72 dentro del grupo más amplio de más de 50 trastornos por expansión de repeticiones, muchos de los cuales afectan al sistema neuromuscular.

Los sitios de contacto entre el retículo endoplásmico (RE) y las mitocondrias han surgido como reguladores clave de numerosos procesos celulares esenciales, incluyendo la homeostasis del calcio, el metabolismo lipídico y la dinámica mitocondrial. Dado su papel central en la fisiología neuronal, las alteraciones en las asociaciones RE-mitocondria se asocian a una variedad de enfermedades neurodegenerativas, incluida la ELA/DFT.

El trabajo de la Dra Gómez Suaga se ha centrado en comprender cómo los contactos RE-mitocondria afectan a vías neuronales críticas, particularmente la regulación de la autofagia y la función sináptica. Utilizando tanto un modelo murino de ELA-C9 como sistemas celulares derivados de pacientes, ha demostrado que los defectos en los contactos RE-mitocondria surgen de manera temprana, precediendo al inicio evidente de la enfermedad. Estos defectos son impulsados en gran medida por proteínas dipeptídicas tóxicas producidas a través de la traducción asociada a repeticiones sin AUG (RAN, por sus siglas en inglés), un mecanismo no convencional que genera péptidos aberrantes a partir de la repetición expandida de C9orf72, así como de hasta otros diez loci genéticos con expansiones repetidas asociadas a enfermedad.

A partir de estos hallazgos, su equipo se centra ahora en comprender cómo se generan los péptidos tóxicos derivados de RAN. En particular, su grupo explora cómo la autofagia, más allá de su función degradativa canónica, podría participar en la regulación del ARN tóxico y la traducción RAN.

En conjunto, este trabajo tiene como objetivo arrojar luz sobre los mecanismos patogénicos tempranos e identificar vías celulares que podrían ser dirigidas para intervenciones terapéuticas en ELA/DFT y otras enfermedades por expansión de repeticiones.

Información sobre el conferenciante:

- **Nombre del ponente:** Dra. Patricia Gómez Suaga
- **Centro de procedencia:** Universidad de Extremadura
- **Enlace web a grupo de investigación o centro:**

- Resumen CV:

La Dra. Gómez-Suaga es investigadora Ramón y Cajal en la Universidad de Extremadura, donde lidera un programa de investigación sobre los mecanismos moleculares y celulares subyacentes a la neurodegeneración. Su trabajo se centra en cómo los defectos en la comunicación RE–mitocondria y la autofagia contribuyen a la disfunción neuronal en enfermedades como ELA/DFT y otros trastornos por expansión de repeticiones.

La Dra. Gómez-Suaga comenzó su carrera investigadora en el Instituto López-Neyra (IPBLN-CSIC, Granada), donde su trabajo doctoral elucidó nuevos roles de la quinasa asociada al Parkinson LRRK2 en autofagia y endocitosis. Posteriormente se incorporó al King's College London (Reino Unido), donde amplió su investigación sobre la contribución de los sitios de contacto RE–mitocondria a procesos neuronales clave, incluyendo la regulación de la autofagia, la señalización del calcio y la función sináptica. Regresó a España en 2021 tras obtener un contrato Juan de la Cierva–Incorporación y una beca Seal of Excellence–HEALTH del ISCIII, lo que le permitió establecer una línea de investigación independiente centrada en la ELA/DFT asociada a C9 y en los mecanismos moleculares comunes subyacentes a las enfermedades por expansión de repeticiones.

Como investigadora Ramón y Cajal desde 2024, lidera un equipo en crecimiento que investiga cómo la maquinaria de autofagia influye en la traducción RAN y el procesamiento de especies de ARN tóxicas, con el objetivo de comprender cómo las alteraciones en la proteostasis y la biología del ARN se intersectan para impulsar la neurodegeneración. También es miembro del Consorcio Español SEED-ALS (ISCIII), contribuyendo activamente a los esfuerzos colaborativos nacionales para avanzar tanto en la investigación básica como traslacional en ELA.