



## **Pilar González Cabo**

Generado desde: Editor CVN de FECYT

Fecha del documento: 11/01/2018

**v 1.4.0**

1ab7fee0d968a41c295b6db9fc982fe7

Este fichero electrónico (PDF) contiene incrustada la tecnología CVN (CVN-XML). La tecnología CVN de este fichero permite exportar e importar los datos curriculares desde y hacia cualquier base de datos compatible. Listado de Bases de Datos adaptadas disponible en <http://cvn.fecyt.es/>

## Resumen libre del currículum

Descripción breve de la trayectoria científica, los principales logros científico-técnicos obtenidos, los intereses y objetivos científico-técnicos a medio/largo plazo de la línea de investigación. Incluye también otros aspectos o peculiaridades importantes.

During my scientific career, my main interests are to understand the pathophysiology of human diseases to apply this knowledge into translational activities. I have combined functional biology of genetic disease, genomic approaches and pathophysiological and therapeutical approaches to rare human diseases.

**Last research:** I got a Fellowship from the Instituto de Salud Carlos III to do a PhD. My PhD focused on the cell biology of cerebellar ataxias (Friedreich's ataxia, FRDA and X-Linked Sideroblastic Anemia with Ataxia, XLSA/A). Along my PhD I combined human molecular genetics studies with comparative genomics approaches in *S. cerevisiae* and *C. elegans*. I postulated a direct participation of the respiratory chain in the pathogenesis of FRDA, proposing it to be considered as an OXPHOS disease (**González-Cabo et al. Hum Mol Genet 2005**).

During my postdoctoral work I also a model of frataxin deficiency in *C. elegans* to perform drug screenings (**González-Cabo et al. PLoS ONE 2010**). I established a model for XLSA/A that showed a range of phenotypes characteristic of mitochondrial dysfunction, supporting the model of mitochondrial dysfunction in XLSA/A (**González-Cabo et al. JBC 2011**).

In 2007, I got a contract at CIBER on Rare Diseases (CIBERER), and I focused on the cell biology and molecular pathophysiology of neurogenetic disorders associated with peripheral neuropathy and neurodegeneration, that is, Charcot-Marie-Tooth (CMT4A) and FRDA.

**Independent research:** I obtained several research grants in different competitive programs as a Principal Investigator:

- **Fondo de Investigación Sanitaria, ISCIII (PI11/00678)** . Study cellular senescence and mitochondrial dysfunction associated with low energy production and abnormal Ca<sup>2+</sup> homeostasis, oxidative and endoplasmic reticulum (ER) stress due to depletion of frataxin (**Bolinches-Amorós et al. Front Cell Neurosci 2014**). We have studied in mouse sensory neurons of dorsal root ganglia if destabilization of the cytoskeleton due to abnormal Ca<sup>2+</sup> metabolism may be an early pathogenic event in FRDA pathophysiology (**Molla et al. Dis Model Mech 2016**).

- **Fundación Alicia Koplowitz**. We have determined new biomarkers associated with frataxin deficiency through three different approaches: proteomics, transcriptomics and metabolomics analysis in various models for fun deficiency.

- **SAF2015-66625-R**. Our goal is to investigate the role of mitochondrial-associated membranes (MAMs) in cellular pathophysiology of axonal neuropathy.

- **Fundación Ramón Areces**. The project also contemplates a pre-clinical trial with PDE inhibitors in a mouse model of the disease, and the identification of the biochemical and molecular mechanism of action of PDE inhibitors (**Molla et al. Front. Mol. Neurosci. 2017**).

**Present and Future prospects:** My present research is focused on to identify biomarkers and develop new advanced therapy strategies against Friedreich ataxia and understand how calcium dysregulation by mitochondrial dysfunction plays a role in the etiology of the disease.



My major hallmarks on genetic, genomic and functional analysis of human diseases have been: i) the characterization of the phenotype of rare disease models contributing to the study of the pathophysiology in order to learn the underlying molecular mechanisms; ii) the identification of biomarkers for Friedreich ataxia and; iii) isolating potential therapeutic compounds by means of drug screenings.



## Indicadores generales de calidad de la producción científica

Descripción breve de los principales indicadores de calidad de la producción científica (sexenios de investigación, tesis doctorales dirigidas, citas totales, publicaciones en primer cuartil (Q1), índice h...). Incluye también otros aspectos o peculiaridades importantes.

ResearcherID: H-1862-2015  
ORCID: 0000-0003-3131-6334

Supervising doctoral thesis: 3

- Bibliometric data (Web of Science):
  - Total cites: 1114
  - Cites per year (1999-2015): 61.89
  - Total articles in Q1: 14
  - H index: 11

**Pilar González Cabo**

Apellidos: **González Cabo**  
 Nombre: **Pilar**  
 DNI: **20164778B**  
 Fecha de nacimiento: **12/10/1973**  
 Sexo: **Mujer**  
 Nacionalidad: **España**  
 País de nacimiento: **España**  
 C. Autón./Reg. de nacimiento: **Comunidad Valenciana**  
 Provincia de contacto: **Valencia**  
 Ciudad de nacimiento: **Valencia**  
 Dirección de contacto: **C/ Ramón de Castro, 14-6**  
 Código postal: **46018**  
 País de contacto: **España**  
 C. Autón./Reg. de contacto: **Comunidad Valenciana**  
 Ciudad de contacto: **Valencia**  
 Teléfono fijo: **(+34) 963395036**  
 Correo electrónico: **pilargc@uv.es**  
 Teléfono móvil: **(+34) 670650817**

**Situación profesional actual**

**Entidad empleadora:** Centro de Investigación en Red Enfermedades Raras      **Tipo de entidad:** CIBER  
**Departamento:** Department of Physiology, Facultad de Medicina y Odontología. Universidad de Valencia  
**Categoría profesional:** Postdoctoral scientist  
**Teléfono:** (+34) 963395036      **Correo electrónico:** pilargc@uv.es  
**Fecha de inicio:** 04/01/2007  
**Modalidad de contrato:** Contrato laboral indefinido      **Régimen de dedicación:** Tiempo completo  
**Primaria (Cód. Unesco):** 241007 - Genética humana  
**Secundaria (Cód. Unesco):** 240700 - Biología celular  
**Terciaria (Cód. Unesco):** 241500 - Biología molecular  
**Identificar palabras clave:** Mecanismos moleculares de enfermedad

**Cargos y actividades desempeñados con anterioridad**

	Entidad empleadora	Categoría profesional	Fecha de inicio
1	Universitat de València	Affiliate Professor	09/2007
2	Instituto de Biomedicina de Valencia	Postdoctoral research assistant	04/2004
3	Instituto de Biomedicina de Valencia	PhD student	05/2000
4	Instituto Valenciano de Investigaciones Agrarias	Postgraduate student	11/1999



	Entidad empleadora	Categoría profesional	Fecha de inicio
5	Hospital Universitario La Fe	Postgraduate student	01/1999
6	Universitat de València	Postgraduate student	01/1998
7	Universitat de València	Internal student	10/1995

- 1** Entidad empleadora: Universitat de València      Tipo de entidad: Universidad  
Categoría profesional: Affiliate Professor  
Fecha de inicio-fin: 09/2007 - 09/2008      Duración: 1 año
- 2** Entidad empleadora: Instituto de Biomedicina de Valencia      Tipo de entidad: Centro de I+D  
Categoría profesional: Postdoctoral research assistant  
Fecha de inicio-fin: 04/2004 - 12/2006      Duración: 2 años - 9 meses
- 3** Entidad empleadora: Instituto de Biomedicina de Valencia      Tipo de entidad: Centro de I+D  
Categoría profesional: PhD student  
Fecha de inicio-fin: 05/2000 - 04/2004      Duración: 4 años
- 4** Entidad empleadora: Instituto Valenciano de Investigaciones Agrarias      Tipo de entidad: Centro de I+D  
Categoría profesional: Postgraduate student  
Fecha de inicio-fin: 11/1999 - 04/2000      Duración: 6 meses
- 5** Entidad empleadora: Hospital Universitario La Fe      Tipo de entidad: Instituciones Sanitarias  
Categoría profesional: Postgraduate student  
Fecha de inicio-fin: 01/1999 - 10/1999      Duración: 10 meses
- 6** Entidad empleadora: Universitat de València      Tipo de entidad: Universidad  
Categoría profesional: Postgraduate student  
Fecha de inicio-fin: 01/1998 - 12/1998      Duración: 1 año
- 7** Entidad empleadora: Universitat de València      Tipo de entidad: Universidad  
Categoría profesional: Internal student  
Fecha de inicio-fin: 10/1995 - 12/1997      Duración: 2 años - 2 meses



## Formación académica recibida

### Titulación universitaria

Estudios de 1º y 2º ciclo, y antiguos ciclos (Licenciados, Diplomados, Ingenieros Superiores, Ingenieros Técnicos, Arquitectos)

- 1 Titulación universitaria:** Bachelor's Degree  
**Nombre del título:** Master Thesis in Biology  
**Entidad de titulación:** Universitat de València      **Tipo de entidad:** Universidad  
**Fecha de titulación:** 2000
- 2 Titulación universitaria:** Titulado Superior  
**Nombre del título:** Degree in Biology, Biochemistry speciality.  
**Entidad de titulación:** Universitat de València      **Tipo de entidad:** Universidad  
**Fecha de titulación:** 1997

### Doctorados

**Programa de doctorado:** Officer PhD Program in Biochemistry and Molecular Biology  
**Entidad de titulación:** Universitat de València      **Tipo de entidad:** Universidad  
**Fecha de titulación:** 2005

### Formación especializada, continuada, técnica, profesionalizada, de reciclaje y actualización (distinta a la formación académica reglada y a la sanitaria)

- 1 Tipo de la formación:** Satellite Workshop  
**Título de la formación:** Intermediate Filaments in Neuromuscular Disorders  
**Entidad de titulación:** Neuromuscular Diseases-World Federation of Neurology (RGNMD-WFN)-ICNMD2014  
**Fecha de finalización:** 2014
- 2 Título de la formación:** International Symposium on mitochondrial diseases  
**Entidad de titulación:** Fundación Ramón Areces  
**Fecha de finalización:** 2013
- 3 Tipo de la formación:** Curso  
**Título de la formación:** Curso para responsables del diseño y dirección de procedimientos de investigación con animales: Categoría c  
**Entidad de titulación:** Universitat de València      **Tipo de entidad:** Universidad  
**Fecha de finalización:** 2012      **Duración en horas:** 80 horas
- 4 Título de la formación:** Course of training in phenotyping animal models .  
**Entidad de titulación:** Facultad de Veterinaria UCM/CIBER de Enfermedades Raras  
**Fecha de finalización:** 2011



- 5 Título de la formación:** International Symposium on Epigenetics, Chromatin Remodeling and Disease  
**Entidad de titulación:** Universidad de Valencia, Fundación Investigación Clínico de Valencia, Ciber de Enfermedades Raras  
**Fecha de finalización:** 2010
- 6 Título de la formación:** 3rd Course of Human Genetics  
**Entidad de titulación:** Spanish Society of Genetics  
**Fecha de finalización:** 2008
- 7 Título de la formación:** International Symposium on Rare Diseases. Inherited Neuromuscular Diseases: Translation from Pathomechanisms to Therapies  
**Entidad de titulación:** Catedra Santiago Grisolí y Fundación Ciudad de las Artes y las Ciencias.  
**Fecha de finalización:** 2008
- 8 Título de la formación:** Therapeutic Conference on Friedreich Ataxia  
**Entidad de titulación:** Ciber de Enfermedades Raras  
**Fecha de finalización:** 2008
- 9 Título de la formación:** Symposium on Mental Retardation: A global approach  
**Entidad de titulación:** Unit of Genetics and Prenatal Diagnosis, Hospital Universitario La Fe de Valencia  
**Fecha de finalización:** 1999

## Conocimiento de idiomas

Idioma	Comprensión auditiva	Comprensión de lectura	Interacción oral	Expresión oral	Expresión escrita
Inglés	C1	C1	B2	B2	C1

## Actividad docente

### Formación académica impartida

- 1 Tipo de docencia:** Docencia oficial  
**Nombre de la asignatura/curso:** Bases moleculares de la enfermedades genéticas  
**Tipo de programa:** Professional training  
**Titulación universitaria:** Graduates in Health Sciences  
**Fecha de inicio:** 2009  
**Fecha de finalización:** 2010  
**Entidad de realización:** Escuela Valenciana de Estudios de la Salud  
**Tipo de docencia:** Teórica presencial  
**Fecha de finalización:** 2010  
**Tipo de entidad:** Centros de Innovación y Tecnología
- 2 Tipo de docencia:** Docencia oficial  
**Nombre de la asignatura/curso:** Genetic  
**Tipo de programa:** Licenciatura  
**Titulación universitaria:** Bachelor of Biology  
**Fecha de inicio:** 09/2007  
**Fecha de finalización:** 2008  
**Entidad de realización:** Universitat de València  
**Tipo de docencia:** Práctica (Aula-Problemas)  
**Fecha de finalización:** 09/2008  
**Tipo de entidad:** Universidad



**Facultad, instituto, centro:** Facultad de Ciencias Biológicas

**3 Tipo de docencia:** Docencia oficial

**Nombre de la asignatura/curso:** Genetic

**Tipo de programa:** Licenciatura

**Titulación universitaria:** Bachelor of Pharmacy

**Fecha de inicio:** 09/2007

**Fecha de finalización:** 2008

**Entidad de realización:** Universitat de València

**Facultad, instituto, centro:** Facultad de Ciencias Biológicas

**Tipo de docencia:** Práctica (Aula-Problemas)

**Fecha de finalización:** 09/2008

**Tipo de entidad:** Universidad

**4 Tipo de docencia:** Docencia no oficial

**Nombre de la asignatura/curso:** Master en Fisiología

**Tipo de programa:** Máster oficial

**Titulación universitaria:** Graduates in Health Sciences

**Fecha de inicio:** 2016

**Entidad de realización:** Universitat de València

**Tipo de docencia:** Teórica presencial

**Tipo de entidad:** Universidad

**5 Tipo de docencia:** Docencia oficial

**Nombre de la asignatura/curso:** Master in Molecular Approaches in Health Sciences. Molecular Medicine Technology

**Tipo de programa:** Máster oficial

**Titulación universitaria:** Graduates in Health Sciences

**Fecha de inicio:** 2014

**Entidad de realización:** Universitat de València

**Tipo de docencia:** Teórica presencial

**Tipo de entidad:** Universidad

**6 Tipo de docencia:** Docencia oficial

**Nombre de la asignatura/curso:** Master in current knowledge of rare diseases. Genomic, genetic and functional biology of Caenorhabditis elegans and the relationship with the genetic disease

**Tipo de programa:** Máster oficial

**Titulación universitaria:** Graduates in Health Sciences

**Fecha de inicio:** 2010

**Fecha de finalización:** 2013

**Entidad de realización:** Universidad Internacional de Andalucía

**Facultad, instituto, centro:** Centro Andaluz de Biología del Desarrollo, CABD

**Tipo de docencia:** Prácticas de Laboratorio

**Tipo de entidad:** Universidad

## Dirección de tesis doctorales y/o proyectos fin de carrera

**1 Título del trabajo:** Fisiopatología de la ataxia de Friedreich: Transporte y degeneración axonal

**Tipo de proyecto:** Tesis Doctoral

**Entidad de realización:** Universidad Politécnica de Valencia

**Alumno/a:** Diana Carolina Muñoz Lasso

**Calificación obtenida:** Sobresaliente Cum Laudem

**Fecha de defensa:** 13/11/2017

**Tipo de entidad:** Universidad

**2 Título del trabajo:** Integridad de las membranas asociadas a la mitocondria (MAMs) en un modelo celular de ataxia de Friedreich

**Tipo de proyecto:** Trabajo conducente a obtención de DEA



**Entidad de realización:** Universitat de València  
**Alumno/a:** Inmaculada Palomares Valero  
**Fecha de defensa:** 18/09/2017

**Tipo de entidad:** Universidad

**3 Título del trabajo:** Fenotipo celular de las neuronas sensitivas afectadas en la ataxia de Friedreich

**Tipo de proyecto:** Tesis Doctoral

**Entidad de realización:** Universitat de València

**Tipo de entidad:** Universidad

**Alumno/a:** Belén Mollá Moliner

**Fecha de defensa:** 11/01/2016

**4 Título del trabajo:** Implementación del sistema CRISPR/CAS9 en la enfermedad monofónica Ataxia de Friedreich

**Tipo de proyecto:** Tesina

**Entidad de realización:** Universitat de València

**Tipo de entidad:** Universidad

**Alumno/a:** Luis Benavent Abarracan

**Fecha de defensa:** 10/09/2015

**5 Título del trabajo:** Estudio de la posible interacción entre Frataxina y ERO1L

**Tipo de proyecto:** Tesina

**Entidad de realización:** Universidad Politécnica de Valencia

**Tipo de entidad:** Universidad

**Alumno/a:** Amadeo Muñoz García

**Fecha de defensa:** 05/06/2015

**6 Título del trabajo:** Papel de la mitocondria en la neurodegeneración de las neuropatías periféricas

**Tipo de proyecto:** Tesis Doctoral

**Codirector/a tesis:** Francesc Palau Martínez

**Entidad de realización:** Universitat de València

**Tipo de entidad:** Universidad

**Alumno/a:** Aranzazu Bolinches Amorós

**Fecha de defensa:** 18/11/2014

**7 Título del trabajo:** Edición genética del gen FXN mediante el sistema CRISPR/CAS9 en células humanas

**Tipo de proyecto:** Master Thesis (TFM)

**Entidad de realización:** Universitat de València

**Tipo de entidad:** Universidad

**Alumno/a:** Carla Ordiñana Gil

**Fecha de defensa:** 18/09/2014

**8 Título del trabajo:** Validación de nuevos biomarcadores para la Ataxia de Friedreich

**Tipo de proyecto:** Master Thesis (TFM)

**Entidad de realización:** Universitat de València

**Tipo de entidad:** Universidad

**Alumno/a:** Sonia Vicente-Ruiz Salvador

**Fecha de defensa:** 15/07/2014

**9 Título del trabajo:** Identificación de Biomarcadores asociados a la ataxia de Friedreich

**Tipo de proyecto:** Master Thesis

**Entidad de realización:** Universidad Politécnica de Valencia

**Tipo de entidad:** Universidad

**Alumno/a:** María Dolores Barrera Barberá

**Fecha de defensa:** 07/2013



- 10 Título del trabajo:** Estudio de la fisiopatología de la ataxia de Friedreich: Dinámica del transporte axonal  
**Tipo de proyecto:** Master Thesis (TFM)  
**Entidad de realización:** Universidad Politécnica de Valencia **Tipo de entidad:** Universidad  
**Alumno/a:** Diana Carolina Muñoz Lasso  
**Fecha de defensa:** 07/2013

## Tutorías académicas de estudiantes

- 1 Nombre del programa:** Doctorado/a  
**Entidad de realización:** Universitat de València **Tipo de entidad:** Universidad  
**Frecuencia de la actividad:** 3
- 2 Nombre del programa:** Doctorado/a  
**Entidad de realización:** Universidad Politécnica de Valencia **Tipo de entidad:** Universidad  
**Frecuencia de la actividad:** 4

## Experiencia científica y tecnológica

### Actividad científica o tecnológica

#### Proyectos de I+D+i financiados en convocatorias competitivas de Administraciones o entidades públicas y privadas

- 1 Nombre del proyecto:** Inhibidores de fosfodiesterasas como tratamiento para la ataxia de Friedreich  
**Entidad de realización:** CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)/Universitat de València  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Pilar González Cabo  
**Nº de investigadores/as:** 4  
**Entidad/es financiadora/s:** Fundación Ramón Areces **Tipo de entidad:** Fundación  
**Ciudad entidad financiadora:** Madrid, Comunidad de Madrid, España  
**Fecha de inicio-fin:** 02/03/2017 - 02/03/2020  
**Cuantía total:** 119.700 €
- 2 Nombre del proyecto:** El paisaje de la biología axonal y las membranas asociadas a mitocondria en las enfermedades neurogenéticas  
**Entidad de realización:** CIBER/Universidad de Valencia  
**Ciudad entidad realización:** Valencia,  
**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Pilar Gonzalez Cabo; Francesc Palau Martínez  
**Nº de investigadores/as:** 2  
**Entidad/es financiadora/s:** Ministerio de Economía y Hacienda **Tipo de entidad:** SAF2015-66625-R  
**Ciudad entidad financiadora:** Madrid, Comunidad de Madrid, España  
**Fecha de inicio-fin:** 01/01/2016 - 31/12/2019  
**Cuantía total:** 411.400 €



**3 Nombre del proyecto:** Desarrollo y Validación de Posibles Biomarcadores y Dianas Terapéuticas Para la Ataxia de Friedreich

**Entidad de realización:** CIBER/Centro de Investigación Príncipe Felipe

**Ciudad entidad realización:** España

**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Javier Díaz Nido; Pilar González Cabo; Jose Luis García Giménez

**Nº de investigadores/as:** 10

**Entidad/es financiadora/s:**

CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)

**Ciudad entidad financiadora:** España

**Fecha de inicio-fin:** 01/01/2015 - 31/12/2015

**Cuantía total:** 33.400 €

**4 Nombre del proyecto:** Ayudas complementarias para proyectos de i+d para grupos de investigación de calidad contrastada (acomp/2014/058)

**Entidad de realización:** CIBER/Centro de Investigación Príncipe Felipe

**Ciudad entidad realización:** Comunidad Valenciana, España

**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Pilar González Cabo

**Nº de investigadores/as:** 3

**Entidad/es financiadora/s:**

Generalitat Valenciana

**Tipo de entidad:** Consellería de Educación, Cultura y Deportes

**Ciudad entidad financiadora:** Valencia, Comunidad Valenciana, España

**Fecha de inicio-fin:** 01/01/2014 - 31/12/2014

**Cuantía total:** 9.600 €

**5 Nombre del proyecto:** Axonal pathophysiology of Friedreich's ataxia: axonal transport and degeneration

**Identificar palabras clave:** Mecanismos moleculares de enfermedad

**Modalidad de proyecto:** De investigación y desarrollo incluida traslacional

**Ámbito geográfico:** Nacional

**Grado de contribución:** Coordinador del proyecto total, red o consorcio

**Entidad de realización:** CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)/ Centro de Investigación Príncipe Felipe

**Ciudad entidad realización:** Valencia, Comunidad Valenciana, España

**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Pilar González Cabo

**Nº de investigadores/as:** 2

**Nº de personas/año:** 2

**Entidad/es financiadora/s:**

Instituto de Salud Carlos III

**Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación

**Ciudad entidad financiadora:** Majadahonda, Comunidad de Madrid, España

**Tipo de participación:** Coordinador

**Fecha de inicio-fin:** 01/2012 - 12/2014

**Duración:** 3 años

**Cuantía total:** 68.540 €

**Régimen de dedicación:** Tiempo completo

**6 Nombre del proyecto:** European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies (EFACTS)

**Modalidad de proyecto:** De investigación y desarrollo incluida traslacional

**Ámbito geográfico:** Unión Europea

**Grado de contribución:** Investigador/a



**Entidad de realización:** Instituto de Biomedicina de Valencia **Tipo de entidad:** Centro de I+D

**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Francesc Palau Martínez

**Nº de investigadores/as:** 4

**Entidad/es financiadora/s:**

7th Frame Programme, EC

**Tipo de participación:** Otros

**Nombre del programa:** 7th Frame Programme, EC

**Fecha de inicio-fin:** 04/2010 - 04/2014

**Duración:** 4 años

**Cuantía total:** 7.931.154 €

**Cuantía subproyecto:** 627.140 €

**Régimen de dedicación:** Tiempo parcial

**7 Nombre del proyecto:** Friedreich Ataxia Integrative Research Consortium: a Pathophysiological and Therapeutical Approach (FAIR).

**Modalidad de proyecto:** De investigación y desarrollo incluida traslacional

**Ámbito geográfico:** Nacional

**Grado de contribución:** Investigador/a

**Entidad de realización:** Instituto de Biomedicina de Valencia **Tipo de entidad:** Agencia Estatal

**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Francesc Palau Martínez

**Nº de investigadores/as:** 5

**Entidad/es financiadora/s:**

Fundació La Marató de TV3

**Tipo de entidad:** Fundación

**Ciudad entidad financiadora:** Barcelona, España

**Tipo de participación:** Otros

**Fecha de inicio-fin:** 03/2011 - 03/2014

**Duración:** 3 años

**Cuantía total:** 436.815 €

**Cuantía subproyecto:** 96.875 €

**Régimen de dedicación:** Tiempo parcial

**8 Nombre del proyecto:** Identification of biomarkers associated with Friedreich ataxia

**Identificar palabras clave:** Biomedicina; Biología molecular, celular y genética

**Modalidad de proyecto:** De investigación y desarrollo incluida traslacional

**Grado de contribución:** Coordinador del proyecto total, red o consorcio

**Entidad de realización:** CIBER ENFERMEDADES RARAS (CIBERER)/Instituto de Biomedicina de Valencia **Tipo de entidad:** CIBER

**Ciudad entidad realización:** Valencia, Comunidad Valenciana, España

**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Pilar González Cabo

**Nº de investigadores/as:** 4

**Entidad/es financiadora/s:**

Fundación Alicia Koplowitz

**Tipo de entidad:** Fundación

**Ciudad entidad financiadora:** Madrid, Comunidad de Madrid, España

**Tipo de participación:** Coordinador

**Fecha de inicio-fin:** 10/2011 - 11/2013

**Duración:** 2 años

**Cuantía total:** 75.000 €

**Régimen de dedicación:** Tiempo parcial

**9 Nombre del proyecto:** The Role of Mitochondria in Neurodegeneration of Inherited Peripheral Neuropathy

**Ámbito geográfico:** Nacional

**Grado de contribución:** Investigador/a



**Entidad de realización:** Instituto de Biomedicina de Valencia **Tipo de entidad:** Centro de I+D

**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Francesc Palau Martínez

**Entidad/es financiadora/s:**

Ministerio de Ciencia e Innovación. Investigación **Tipo de entidad:** .

**Ciudad entidad financiadora:** Madrid, Comunidad de Madrid, España

**Tipo de participación:** Otros

**Cód. según financiadora:** SAF2009-07063

**Fecha de inicio-fin:** 01/2010 - 12/2012

**Duración:** 3 años

**Cuantía total:** 302.500 €

**Régimen de dedicación:** Tiempo completo

- 10 Nombre del proyecto:** Cell pathophysiology dorsal root ganglia of Friedreich's ataxia.  
**Identificar palabras clave:** Mecanismos moleculares de enfermedad  
**Modalidad de proyecto:** De actividad de desarrollo **Ámbito geográfico:** Autonómica precompetitiva

**Grado de contribución:** Coordinador del proyecto total, red o consorcio

**Entidad de realización:** Instituto de Biomedicina de Valencia **Tipo de entidad:** Centro de I+D

**Ciudad entidad realización:** Valencia, Comunidad Valenciana, España

**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Pilar González Cabo

**Nº de investigadores/as:** 2

**Entidad/es financiadora/s:**

Generalitat Valenciana **Tipo de entidad:** Consellería de Sanitat

**Ciudad entidad financiadora:** Valencia, Comunidad Valenciana, España

**Tipo de participación:** Coordinador

**Fecha de inicio-fin:** 01/2010 - 12/2010

**Duración:** 1 año

**Cuantía total:** 7.500 €

**Régimen de dedicación:** Tiempo parcial

- 11 Nombre del proyecto:** Celullar models of deficit of frataxin  
**Ámbito geográfico:** Nacional  
**Grado de contribución:** Investigador/a  
**Entidad de realización:** Centro de Biología Molecular Severo Ochoa/ Instituto de Biomedicina de Valencia **Tipo de entidad:** Agencia Estatal

**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Javier Díaz Nido

**Nº de investigadores/as:** 10

**Entidad/es financiadora/s:**

CIBER de Enfermedades Raras **Tipo de entidad:** CIBER

**Tipo de participación:** Otros

**Fecha de inicio-fin:** 01/2008 - 12/2009

**Duración:** 2 años

**Cuantía total:** 60.000 €

**Cuantía subproyecto:** 30.000 €

**Régimen de dedicación:** Tiempo parcial

- 12 Nombre del proyecto:** Role of mitochondria in the cell pathophysiology of Mendelian neuromuscular diseases.

**Ámbito geográfico:** Nacional

**Grado de contribución:** Investigador/a

**Tipo de entidad:** Centro de I+D



**Entidad de realización:** Instituto de Biomedicina de Valencia

**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Francesc Palau Martínez

**Entidad/es financiadora/s:**

MINISTERIO DE EDUCACION Y CIENCIA

**Ciudad entidad financiadora:** España

**Tipo de participación:** Otros

**Cód. según financiadora:** SAF2006-01147

**Fecha de inicio-fin:** 10/2006 - 09/2009

**Duración:** 3 años

**Cuantía total:** 360.580 €

**13 Nombre del proyecto:** Role of mitochondria in the neurodegeneration of Mendelian neuromuscular diseases

**Ámbito geográfico:** Autonómica

**Grado de contribución:** Investigador/a

**Entidad de realización:** Instituto de Biomedicina de Valencia **Tipo de entidad:** Centro de I+D

**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** M<sup>a</sup> Isabel Sánchez Piris

**Nº de investigadores/as:** 4

**Entidad/es financiadora/s:**

Proyectos precompetitivos de I+D para equipos de investigación. Generalitat Valenciana (

**Tipo de participación:** Otros

**Cód. según financiadora:** GVPRE/2008/332

**Fecha de inicio-fin:** 01/2008 - 12/2008

**Duración:** 1 año

**Cuantía total:** 10.000 €

**Régimen de dedicación:** Tiempo parcial

**14 Nombre del proyecto:** Use of cybrids in C. elegans as a tool therapeutical model in mitochondrial diseases.

**Ámbito geográfico:** Nacional

**Grado de contribución:** Investigador/a

**Entidad de realización:** Instituto de Biomedicina de Valencia/ Universidad Pablo Olavide

**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Francisco Palau Martínez

**Entidad/es financiadora/s:**

Centro de Investigación Biomédica En Red de Enfermedades Raras (CIBERER)

**Tipo de entidad:** CIBER

**Tipo de participación:** Otros

**Cód. según financiadora:** INTRA/07/732,1

**Fecha de inicio-fin:** 01/2007 - 12/2008

**Duración:** 2 años

**Cuantía total:** 60.000 €

**Cuantía subproyecto:** 30.000 €

**Régimen de dedicación:** Tiempo parcial

**15 Nombre del proyecto:** Biology, clinics and therapy of cerebellar ataxias: functional genomics and therapy of the frataxin deficiency in lower organisms.

**Entidad de realización:** Instituto de Biomedicina de Valencia **Tipo de entidad:** Centro de I+D

**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Francisco Palau Martínez

**Nº de investigadores/as:** 4

**Entidad/es financiadora/s:**

**Tipo de entidad:** Entidad Gestora del Sistema Nacional de Salud



Programa de promoción de la investigación biomédica y en ciencias de la salud de 2005 del Ministerio de Sanidad y Consumo.

**Cód. según financiadora:** Expediente nº PI05082; (RETIC G03/056)

**Fecha de inicio-fin:** 01/2006 - 12/2006

**Duración:** 1 año

**Entidad/es participante/s:** Red Española de Ataxias (G03/56).

**Cuantía total:** 32,84 €

**16 Nombre del proyecto:** Molecular and cellular pathophysiology Charcot-Marie-Tooth type 4A neuropathy and Friedreich ataxia.

**Grado de contribución:** Investigador/a

**Entidad de realización:** Instituto de Biomedicina de Valencia **Tipo de entidad:** Centro de I+D

**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Francisco Palau Martínez

**Nº de investigadores/as:** 6

**Entidad/es financiadora/s:**

Ministerio de Ciencia y Tecnología.

**Tipo de participación:** Otros

**Nombre del programa:** Plan Nacional de I + D + I.

**Cód. según financiadora:** SAF2003-00135

**Fecha de inicio-fin:** 12/2003 - 11/2006

**Duración:** 3 años

**Cuantía total:** 276 €

**17 Nombre del proyecto:** A collaboration to dissect the mechanisms underlying Friedreich ataxia using *C. elegans*

**Ámbito geográfico:** Unión Europea

**Entidad de realización:** University of Cambridge/Instituto de Biomedicina de Valencia

**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Howard Baylis; Francisco Palau Martínez

**Nº de investigadores/as:** 4

**Entidad/es financiadora/s:**

The Wellcome Trust

**Ciudad entidad financiadora:** Reino Unido

**Fecha de inicio-fin:** 11/2002 - 10/2005

**Duración:** 3 años

**Cuantía total:** 9.840 €

**18 Nombre del proyecto:** Genetics approach for the study of neurological diseases: genes, animal model and genetic epidemiology

**Ámbito geográfico:** Nacional

**Grado de contribución:** Investigador/a

**Entidad de realización:** Hospital Universitario La Fe/Instituto de Biomedicina de Valencia

**Nombres investigadores principales (IP, Co-IP,...):** Francisco Palau Martínez

**Nº de investigadores/as:** 3

**Entidad/es financiadora/s:**

Fondo de Investigación Sanitaria (FIS)

**Tipo de entidad:** Entidad Gestora del Sistema Nacional de Salud

**Fecha de inicio-fin:** 01/2001 - 12/2003

**Duración:** 2 años - 11 meses - 30 días

## Actividades científicas y tecnológicas

### Producción científica

#### Publicaciones, documentos científicos y técnicos

- 1** M Seco-Cervera; D González-Rodríguez; J.S. Ibáñez-Cabellos; L Peiró-Chova; P González-Cabo; E García-López; J Vílchez; I Sanz-Gallego; F.V Pallardó. Circulating miR-323-3p is a biomarker for cardiomyopathy and an indicator of phenotypic variability in Friedreich's ataxia patients. Scientific Reports. 2017.

**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** No
- 2** Mollá, B; Muñoz-Lasos, D; Riveiro, F; Bolinches-Amorós, A; Pallardo, F; Fernandez-Vilata, A; De la Iglesia-Vaya, M; Palau, F; Gonzalez-Cabo, P. Reversible Axonal Dystrophy by Calcium Modulation in Frataxin-Deficient Sensory Neurons of YG8R Mice. FRONTIERS IN MOLECULAR NEUROSCIENCE. 10, 2017.

**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** Si
- 3** Belen Molla; Fatima Riveiro; Arantxa Bolinches-Amoros; Diana C. Muñoz; Francesc Palau; Pilar Gonzalez-Cabo. Two different pathogenic mechanisms, dying-back axonal neuropathy and pancreatic senescence, are present in the YG8R mouse model of Friedreich ataxia. Disease Models & Mechanisms. 9, pp. 647 - 657. 2016.

**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista

**Autor de correspondencia:** Si
- 4** Guidelines for the use and interpretation of assays for monitoring autophagy (3rd edition). Autophagy. Jan 2 - 12(1), pp. 1 - 222. 2016.

**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista

**Posición de firma:** 400 **Grado de contribución:** Autor/a o coautor/a de revisión

**Nº total de autores:** 1.500 **Autor de correspondencia:** No
- 5** Arantxa Bolinches Amorós; Belén Mollá; David Pla Martín; Francesc Palau; Pilar González Cabo. Mitochondrial dysfunction induced by frataxin deficiency is associated with cellular senescence and abnormal calcium metabolism. Front Cell Neurosci. 8 - 124, 2014.

**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 6** Pilar González-Cabo; Francesc Palau. Mitochondrial pathophysiology in Friedreich's ataxia. J Neurochem. Aug;126 - Suppl 1, pp. 53 - 56. 2013.

**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 7** Jose Luis García Giménez; Amparo Gimeno; Pilar Gonzalez Cabo; Francisco Dasí; Arantxa Bolinches Amorós; Belén Mollá; Francesc Palau; Federico Pallardó. Differential expression of PGC-1 $\alpha$  and metabolic sensors suggest age-dependent induction of mitochondrial biogenesis in Friedreich ataxia fibroblasts. Plos One. 6 - 6, 2011.

**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 8** Pilar Gonzalez Cabo; Arantxa Bolinches Amorós; Juan Cabello; Sheila Ros; Sergio Moreno; Howard Baylis; Francesc Palau; Rafael Vazquez Manrique. Disruption of the ATP-Binding Cassette B7 (ABTM-1/ABCB7) Induces Oxidative Stress and Premature Cell Death in Caenorhabditis elegans. J Biol Chem. Jun 17 - 286(24), pp. 21304 - 21314. 2011.

**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista



- 9** Pilar Gonzalez Cabo; Sheila Ros; Francesc Palau. Riboflavin-derived cofactors rescue the phenotype of frataxin deficiency. *Plos One*. 5 - 1, 2010.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 10** Vázquez-Manrique RP; González-Cabo P; Ortiz-Martin I; Ros S; Baylis HA; Palau F. The frataxin-encoding operon of *Caenorhabditis elegans* shows a complex structure and regulation. *Genomics*. 89(3), pp. 392 - 401. 2007.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 11** Vázquez-Manrique R; González-Cabo P; Ros S; Aziz H; Baylis HA; Palau F. Reduction of frataxin function in *Caenorhabditis elegans* increases sensitivity to oxidative stress reduces lifespan and is lethal when function of mitochondrial complex II is also reduced. *Faseb Journal*. 20(1), pp. 172 - 174. 2006.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 12** Espinós C; González-Cabo P; Palau F. Ataxias cerebelosas autosómicas recesivas: clasificación, aspectos genéticos y fisiopatología. *Rev Neurol*. 41, pp. 409 - 422. 2005.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 13** P. González-Cabo; C. Espinós-Armero; F. Palau. Fisiopatología molecular y terapia en las enfermedades neurogenéticas. Del conocimiento fisiopatológico al tratamiento. *Neurología*. 1(3), pp. 1 - 60. 2005.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 14** González-Cabo, P.; Vázquez-Manrique, R.P.; García-Gimeno, M.A.; Sanz P.; Palau, F. Frataxin interacts functionally with mitochondrial electron transport chain proteins. *Human Molecular Genetics*. 14(15), pp. 2091 - 2098. 2005.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 15** F. Palau; R. Vázquez-Manrique; P. González-Cabo. Ataxia de Friedreich: un trastorno mitocondrial. *Actualizaciones en neurología, neurociencias y envejecimiento*. 1(1), pp. 63 - 69. 2003.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 16** Magdalena Beneyto; Jose M. Cuevas; Jose M. Millán; Carmen Espinós; Emilia Mateu; Pilar González-Cabo; Montserrat Baiget; Montserrat Doménech; Sara Bernal; Carmen Ayuso; Blanca García-Sandoval; M<sup>a</sup> José Trujillo; Salud Borrego; Guillermo Antiñolo; Miguel Carballo; Carmen Nájera. Prevalence of 2314del G mutation in Spanish patients with Usher syndrome type II (USH2). *Ophthalmic Genetics*. 21(2), pp. 123 - 128. 2000.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 17** González-Cabo, P.; Sánchez, M.I.; Cañizares, J.; Blanca, J.; Martínez-Arias, R.; De Castro, M.; Bertranpetit J.; Palau, F.; Moltó, M.; de Frutos, R. Incipient GAA repeats in the primate Friedreich's ataxia homologous genes. *Molecular Biology and Evolution*. 16(6), pp. 880 - 883. 1999.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 18** Sergi Maicas; Pilar González-Cabo; Sergi Ferrer; Isabel Pardo. Production of *Oenococcus oeni* biomass to induce malolactic fermentation in wine by control of pH and substrate addition. *Biotechnology Letters*. 21, pp. 349 - 353. 1999.  
**Tipo de producción:** Artículo científico **Tipo de soporte:** Revista
- 19** Pilar González Cabo; Rafael P. Vázquez Manrique. *Caenorhabditis elegans* models to study the molecular biology of ataxias. *Movement Disorders. Genetics and Models, Second Edition*. XI, pp. 1043 - 1059. Mark S. LeDoux, 2015. Disponible en Internet en: <<http://booksite.elsevier.com/9780124051959>>. ISBN 978-0-12-405195-9  
**Colección:** Elsevier Science & Technology Books  
**Tipo de producción:** Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro  
**Grado de contribución:** Autor/a o coautor/a de capítulo de libro



- 20** Pilar Gonzalez Cabo; Jose Vicente Llorens; Francesc Palau; Maria Doloes Moltó. Friedreich ataxia: an update on animal models, frataxina function and therapies. Inherited Neuromuscular Diseases. Translation from Pathomechanisms to Therapies. Advances in Experimental Medicine and Biology. 652 - XIII, pp. 304. Springer, 2009.  
**Tipo de producción:** Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
- 21** Maicas S.; González-Cabo P.; Pardo I.; Ferrer S. Optimización de las condiciones de preparación y conservación de cultivos iniciadores de *Oenococcus oeni* para la realización de la fermentación maloláctica en vino. Grupos de investigación enología. Serie Encuentros UCA en el puerto. pp. 83 - 90. Universidad de Cádiz Eds. García-Barroso, C., 1999. ISBN 84-98141-23-1  
**Tipo de producción:** Capítulo de libro **Tipo de soporte:** Libro
- 22** Pilar Gonzalez Cabo. Análisis genético y funcional de la frataxina y otras proteínas mitocondriales relacionadas con ataxias cerebelosas. Tesis doctoral. University of Valencia Publications, 2005. ISBN 978-84-370-6482-6  
**Tipo de producción:** Libro o monografía científica **Tipo de soporte:** Libro
- 23** Palau F; Cuesta A; García-Planells J; González-Cabo P; Pedrosa L; Claramunt R; Espinós C. Enfermedades neurológicas hereditarias: genes, mutaciones, clínica y epidemiología genética. Documentos 67/2005. Real Patronato sobre Discapacidad. Real Patronato sobre Discapacidad, 2005.  
**Tipo de producción:** Libro o monografía científica **Tipo de soporte:** Libro

### Trabajos presentados en congresos nacionales o internacionales

- 1** **Título del trabajo:** Cytoskeleton destabilization is involved in neurodegenerative process of dorsal root ganglia from the friedreich ataxia YG8R mouse.  
**Nombre del congreso:** International Ataxia Research Conference  
**Ciudad de celebración:** Windsor, Reino Unido  
**Fecha de celebración:** 2015  
**Fecha de finalización:** 2015  
**Entidad organizadora:** Ataxia UK, FARA, Ataxia Ireland, Gofar **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones  
Diana Muñoz Lasso; Belen Molla; Francesc Palau; Pilar Gonzalez-Cabo.
- 2** **Título del trabajo:** La depleción de frataxina induce diferentes cambios patológicos en el sistema nervioso y el páncreas en el ratón YG8R, modelo de ataxia de Friedreich.  
**Nombre del congreso:** VII Reunión Anual del CIBERER  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** El Escorial, Comunidad de Madrid, España  
**Fecha de celebración:** 2015  
**Fecha de finalización:** 2015  
**Entidad organizadora:** CIBER de Enfermedades Raras  
Belen Molla; Fatima Riveiro; Diana Muñoz Lasso; Francesc Palau; Pilar Gonzalez-Cabo.
- 3** **Título del trabajo:** Estudio de la extensión axonal en neuronas sensitivas del modelo murino "YG8sR" para la ataxia de Friedreich.  
**Nombre del congreso:** I Congreso Biomedicina Predocs Valencia.  
**Tipo evento:** Congreso **Ámbito geográfico:** Autonómica  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Valencia,  
**Fecha de celebración:** 2014



Diana Carolina Muñoz Lasso; Belén Mollá; Fransec Palau; Pilar González Cabo.

- 4** **Título del trabajo:** Estudio del crecimiento, transporte, y regeneración axonal en neuronas sensitivas adultas de ganglio dorsal utilizando cámaras microfluídicas.  
**Nombre del congreso:** I Jornadas de Investigación Integral en Ciencias Ómicas y Estilo de Vida.  
**Tipo evento:** Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Valencia,  
**Fecha de celebración:** 2014  
**Entidad organizadora:** Universitat de València **Tipo de entidad:** Universidad  
Diana Carolina Muñoz Lasso; Belén Mollá; Fransec Palau; Pilar González Cabo.
- 5** **Título del trabajo:** Improper mitochondrial calcium homeostasis is responsible for the Friedreich ataxia neural pathophysiology  
**Nombre del congreso:** ICNMD XIII - 13th International congress on neuromuscular diseases.  
**Tipo evento:** Congreso **Ámbito geográfico:** International  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Nice, Francia  
**Fecha de celebración:** 2014  
**Entidad organizadora:** Neuromuscular Diseases-World Federation of Neurology (RGNMD-WFN)
- 6** **Título del trabajo:** Improper mitochondrial calcium homeostasis is responsible for the Friedreich ataxia neural pathophysiology.  
**Nombre del congreso:** I Jornadas de Investigación Integral en Ciencias Ómicas y Estilo de Vida.  
**Tipo evento:** Congreso **Ámbito geográfico:** Nacional  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** Valencia,  
**Fecha de celebración:** 2014  
**Entidad organizadora:** Universitat de València **Tipo de entidad:** Universidad  
Belén Mollá; Diana Carolina Muñoz Lasso; Fransec Palau; Pilar González Cabo.
- 7** **Título del trabajo:** The endoplasmic reticulum stress as a common underlying pathological mechanism in the peripheral neuropathies caused by frataxin and GDAP1 mitochondrial déficits.  
**Nombre del congreso:** EMBO Conference The Endoplasmic Reticulum (ER) as a hub for organelle communication  
**Tipo evento:** Congreso **Ámbito geográfico:** International  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** Girona, España  
**Fecha de celebración:** 2014  
**Entidad organizadora:** EMBO  
Belén Mollá; Arantxa Bolinches Amorós; David Pla Martin; Diana Carolina Muñoz Lasso; Fransec Palau; Pilar González Cabo.
- 8** **Título del trabajo:** Cytoskeletal dynamics is altered in the growth cones of dorsal root ganglia neurons from the Friedreich ataxia YG8R mouse.  
**Nombre del congreso:** EMBO Meeting  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** Amsterdam, Holanda  
**Fecha de celebración:** 2013  
**Entidad organizadora:** EMBO  
Diana Muñoz Lasso; Belén Mollá; Francesc Palau; Pilar Gonzalez Cabo.



- 9** **Título del trabajo:** Molecular and cellular changes in spinal nerve roots support dying-back axonopathy as a primary defect in Friedreich ataxia pathophysiology.  
**Nombre del congreso:** International Ataxia Research Conference  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** London, Reino Unido  
**Fecha de celebración:** 2012  
Belén Mollá Moliner; Arantxa Bolinches Amorós; Fátima Rivero; Francesc Palau; Pilar Gonzalez Cabo.
- 10** **Título del trabajo:** Continuous silencing of frataxin in human neuroblastoma cells reveals an association of abnormal oxidative phosphorylation and oxidative stress with autophagy, but not apoptosis  
**Nombre del congreso:** 4th International on Friedreich's Ataxia Scientific Conference  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** Strasburgo, Francia  
**Fecha de celebración:** 2011  
Arantxa Bolinches Amorós; Belén Mollá; David Pla Martin; Maribel Sanchez Piris; Francesc Palau; Pilar Gonzalez Cabo.
- 11** **Título del trabajo:** Differential expression of PGC-1 $\alpha$  and metabolic sensors suggest age-dependent induction of mitochondrial biogenesis in Friedreich ataxia fibroblasts.  
**Nombre del congreso:** 4th International on Friedreich's Ataxia Scientific Conference  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** Strasburgo, Francia  
**Fecha de celebración:** 2011  
Jose Luis García Giménez; Amparo Gimeno; Pilar Gonzalez Cabo; Francisco Dasí; Arantxa Bolinches Amorós; Belén Mollá; Francesc Palau; Federico Pallardó.
- 12** **Título del trabajo:** Mecanismos de degeneración en un modelo neuronal deficiente en frataxina  
**Nombre del congreso:** LXIII Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia invitada/ Keynote  
**Ciudad de celebración:** Barcelona, España  
**Fecha de celebración:** 2011  
Pilar Gonzalez Cabo.
- 13** **Título del trabajo:** Disruption of ABTM-1/ABCB7 induces oxidative stress and premature putative apoptosis in Caenorhabditis elegans: a model for X-linked sideroblastic anaemia with ataxia.  
**Nombre del congreso:** VI Reunión Anual del CIBER de Enfermedades Raras  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Fecha de celebración:** 2010  
Pilar Gonzalez Cabo; Arantxa Bolinches Amorós; Juan Cabello; Sheila Ros; Sergio Moreno; Howard Baylis; Francesc Palau; Rafael Vazquez Manrique.
- 14** **Título del trabajo:** Fret Assay Shows That Frataxin Interacts With Succinate Dehydrogenase Subunit A  
**Nombre del congreso:** XIV Congress of the Spanish Microscopy Society. XLIV Annual Meeting of the Portuguese Society for Microscopy  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster



**Ciudad de celebración:** Segovia, España

**Fecha de celebración:** 2009

Benito Alarcón; Pilar Gonzalez Cabo; M Calvo; Francesc Palau.

- 15 Título del trabajo:** Papel de la mitocondria en la neurodegeneración de las neuropatías periféricas.  
**Nombre del congreso:** III Reunión Anual del CIBERER  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** Valencia, España  
**Fecha de celebración:** 2009  
Pilar Gonzalez Cabo; Maribel Sanchez Piris; Belén Mollá; Arantxa Bolinches Amorós; Francesc Palau.
- 16 Título del trabajo:** Depletion of ABC7/ABTM-1 produces embryonic lethality and a Mit phenotype caused by oxidative stress: A model for X-linked sideroblastic anemia with ataxia.  
**Nombre del congreso:** European C. elegans meeting.  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** Carmona, España  
**Fecha de celebración:** 2008  
Bolinches-Amorós A.; González-Cabo P.; Cabello J.; Ros S.; Moreno S.; Palau F.; Vázquez-Manrique R.P.2008.
- 17 Título del trabajo:** Papel de la mitocondria en la neurodegeneración de las neuropatías periféricas  
**Nombre del congreso:** II Reunión Anual del CIBERER  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Valencia, España  
**Fecha de celebración:** 2008  
Pilar Gonzalez Cabo; Maribel Sanchez Piris; Belén Mollá; Ana María León; Francesc Palau.
- 18 Título del trabajo:** Un Nuevo modelo de estudio para la anemia sideroblástica ligada al X con ataxia.  
**Nombre del congreso:** XXXI Congreso de la Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular.  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** Bilbao, España  
**Fecha de celebración:** 2008  
Bolinches-Amorós A.; González-Cabo P.; Cabello J.; Ros S.; Moreno S.; Baylis H.A.; Palau F.; Vázquez-Manrique R.P.2008.
- 19 Título del trabajo:** Efecto de los derivados de riboflavina en modelos de déficit de frataxina  
**Nombre del congreso:** Conferencia terapéutica sobre Ataxia de Friedreich  
**Tipo evento:** Jornada  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia invitada/ Keynote  
**Ciudad de celebración:** Madrid, España  
**Fecha de celebración:** 2008  
Pilar Gonzalez Cabo.
- 20 Título del trabajo:** Estudio de la cadena de transporte electrónico en un mutante de levadura deficiente en frataxina.  
**Nombre del congreso:** Primera Reunión Anual del CIBERER.  
**Tipo evento:** Congreso



**Tipo de participación:** Participativo - Póster

**Ciudad de celebración:** Barcelona, España

**Fecha de celebración:** 2007

P. González-Cabo; S. Ros; M.D. Martínez-Rubio; A. Bolinches; F. Palau.2007.

- 21 Título del trabajo:** Frataxin is related with the mitochondrial electron transport chain.  
**Nombre del congreso:** International Conference on Friedreich ataxia, Bethesda, USA.  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Bethesda, Estados Unidos de América  
**Fecha de celebración:** 2007  
Pilar González-Cabo; Sheila Ros; Rafael P. Vázquez-Manrique M. Adelaida García-Gimeno; Homera Asiz; Howard A. Baylis. Pascual Sanz; Francesc Palau. 2007.
- 22 Título del trabajo:** Riboflavin derivatives improve physiology and growth of frataxin deficiency in *C. elegans* and *S. cerevisiae*.  
**Nombre del congreso:** I Reunión Científica del grupo español de *C. elegans*.  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Valencia,  
**Fecha de celebración:** 2007  
Gonzalez-Cabo P; Ros S; Vazquez-Manrique R; Palau F.2007.
- 23 Título del trabajo:** Los derivados de riboflavina mejoran la fisiología y el crecimiento de modelos deficientes de frataxina en *Caenorhabditis elegans* y *Saccharomyces cerevisiae*.  
**Nombre del congreso:** XXIII Congreso Nacional de Genética Humana.  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** Valladolid, España  
**Fecha de celebración:** 2006  
Ros, S.; González-Cabo, P.; Vázquez-Manrique, R.P.; Palau, F.2006.
- 24 Título del trabajo:** Riboflavin derivatives improves physiology and growth of frataxina deficiency in *C. elegans* and *S. cerevisiae*.  
**Nombre del congreso:** European *C. elegans* meeting.  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** Creta, Grecia  
**Fecha de celebración:** 2006  
Ros, H.; González-Cabo, P.; Vázquez-Manrique, R.P.; Palau, F.."Poster". 2006.
- 25 Título del trabajo:** Frataxin has a direct role in the mitochondrial electron transport chain.  
**Nombre del congreso:** Annual meeting American Society of Human Genetics.  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** Salt Lake City, Estados Unidos de América  
**Fecha de celebración:** 2005  
Palau, F.; González-Cabo, P.; Vázquez-Manrique, R.P.; García-Gimeno, M.A.; Ros, S.; Aziz, H.; Baylis, H.A.; Sanz P.2005.



- 26 Título del trabajo:** La frataxina interacciona funcionalmente con proteínas de la cadena de transporte de electrones mitocondrial.  
**Nombre del congreso:** LVII Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología.  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Barcelona,  
**Fecha de celebración:** 2005  
González-Cabo, P.; Vázquez-Manrique, R.P.; García-Gimeno, M.A.; Sanz P.; Palau, F.2005.
- 27 Título del trabajo:** Frataxin defective worms shows increased oxidative stress sensitivity and shortened lifespan.  
**Nombre del congreso:** European Meeting Caenorhabditis elegans.  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** Interlaken, Suiza  
**Fecha de celebración:** 2004  
Vázquez-Manrique, R.P.; Aziz, H.; González-Cabo, P.; Baylis, H.A.; Palau, F.2004.
- 28 Título del trabajo:** Genetic analysis of genes involved Fe-S clusters biogenesis in Caenorhabditis elegans.  
**Nombre del congreso:** European Meeting Caenorhabditis elegans.  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** Interlaken, Suiza  
**Fecha de celebración:** 2004  
Ros, S; González-Cabo, P.; Vázquez-Manrique, R.P.; Palau, F.2004.
- 29 Título del trabajo:** A Caenorhabditis elegans of Friedreich ataxia  
**Nombre del congreso:** International Conference on Friedreich ataxia  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Bethesda, Estados Unidos de América  
**Fecha de celebración:** 2003  
Rafael Vazquez Manrique; Howard Baylis; Pilar Gonzalez Cabo; Francesc Palau.
- 30 Título del trabajo:** Caracterización del ortólogo del gen humano ABC7 en el modelo animal Caenorhabditis elegans.  
**Nombre del congreso:** IV Congreso de la Sociedad Española de Genética.  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** San Lorenzo del Escorial, España  
**Fecha de celebración:** 2003  
González-Cabo, P.; Vázquez-Manrique, R.P.; Ros, S.; Baylis, H.A.; Palau, F.2003.
- 31 Título del trabajo:** Genetic análisis of genes involved in mitochondrial iron homeostasis and Fe-S clusters biogénesis in Caenorhabditis elegans.  
**Nombre del congreso:** European Human Genetics Conference  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** Birmingham, Reino Unido  
**Fecha de celebración:** 2003  
González-Cabo, P.; Vázquez-Manrique, R.P.; Baylis, H.A.; Palau, F.2003.



- 32 Título del trabajo:** Interacciones proteínicas de la frataxina de *Saccharomyces cerevisiae*, YFH1P.  
**Nombre del congreso:** XXVI Congreso de la Sociedad Española de Bioquímica y Biología molecular.  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** La Coruña,  
**Fecha de celebración:** 2003  
González-Cabo, P.; Vázquez-Manrique, R.P.; García-Gimeno, M.A.; Ros, S.; Sanz, P.; Palau, F.2003.
- 33 Título del trabajo:** *C. elegans* as a model to study Friedreich ataxia.  
**Nombre del congreso:** International *C. elegans* Conference  
**Ciudad de celebración:** Los Angeles, Estados Unidos de América  
**Fecha de celebración:** 2003  
Rafael Vazquez Manrique; Howard Baylis; Pilar Gonzalez Cabo; Francesc Palau. "Poster".
- 34 Título del trabajo:** Characterisation of the *Caenorhabditis elegans* orthologue of Friedreich's ataxia gene.  
**Nombre del congreso:** European *C.elegans* Meeting  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** Paestum, Italia  
**Fecha de celebración:** 2002  
Vázquez-Manrique, R.P.; Baylis, H.A.; González-Cabo, P.; Palau, F.2002.
- 35 Título del trabajo:** Y74C10AM.1 and W09D6.6 are the *Caenorhabditis elegans* orthologues of the human genes ABC7 and ABC6, respectively.  
**Nombre del congreso:** European *C.elegans* Meeting  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** Paestum, Italia  
**Fecha de celebración:** 2002  
González-Cabo, P.; Vázquez-Manrique, R.P.; Baylis, H.A.; Palau, F.2002.
- 36 Título del trabajo:** *C.elegans* como modelo de estudio de la Ataxia de Friedreich.  
**Nombre del congreso:** XXIV Congreso de la Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular.  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Valencia,  
**Fecha de celebración:** 2001  
Vázquez-Manrique, R.P.; Baylis, H.A.; González-Cabo, P.; Palau, F.2001.
- 37 Título del trabajo:** Incipient GAA Repeats in the Primate Friedreich's Ataxia Homologous Genes.  
**Nombre del congreso:** Friedreich's Ataxia Research Conference. National Institutes of Health.  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Ponencia oral (comunicación oral)  
**Ciudad de celebración:** Bethesda,  
**Fecha de celebración:** 1999  
González-Cabo P; Sánchez MI; Cañizares J; Blanca JM; Martínez-Arias R; De Castro M; Bertranpetit J; Palau F; Moltó MD; de Frutos R.1999.



- 38 Título del trabajo:** Mutaciones en el gen de la miosina VIIA en familias españolas con Síndrome de Usher tipo I.  
**Nombre del congreso:** XX Congreso Nacional de Genética Humana.  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** Valencia, España  
**Fecha de celebración:** 1999  
González-Cabo P.; Cuevas J.M.; Nájera C.; Espinós C.; Millán J.M.; Ayuso C.; Beneyto M.1999.
- 39 Título del trabajo:** Repeticiones GAA en el gen de la ataxia de Friedreich.  
**Nombre del congreso:** II Congreso de genética  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** A Coruña, España  
**Fecha de celebración:** 1999  
González-Cabo P.; Cañizares J.; Blanca J.; de Castro M.; Palau F.; Moltó M.; de Frutos R.1999.
- 40 Título del trabajo:** Optimización de las condiciones de preparación y conservación de cultivos iniciadores de *Oenococcus oeni* para la realización de la fermentación maloláctica en vino.  
**Nombre del congreso:** IV Jornadas Científicas sobre Grupos de Investigación Enológica.  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** Puerto de Santa María, España  
**Fecha de celebración:** 1997  
Maicas S.; González-Cabo P.; Ferrer S.; Pardo I.1997.
- 41 Título del trabajo:** Crecimiento de *Oenococcus oeni* en presencia de diversos azúcares y efecto del control de pH.  
**Nombre del congreso:** X Congreso Nacional de Microbiología de los Alimentos.  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** Valencia, España  
**Fecha de celebración:** 1996  
Maicas S.; González-Cabo P.; Pardo I.; Ferrer S.1996.
- 42 Título del trabajo:** Efecto del tipo de sustrato y del control de pH sobre la producción de biomasa de *Oenococcus oeni*.  
**Nombre del congreso:** III Jornadas Científicas sobre Grupos de Investigación Enológica.  
**Tipo evento:** Congreso  
**Tipo de participación:** Participativo - Póster  
**Ciudad de celebración:** Ciudad Real,  
**Fecha de celebración:** 1996  
Maicas S.; González-Cabo P.; Ferrer S.; Pardo I.1996.



## Gestión de I+D+i y participación en comités científicos

### Organización de actividades de I+D+i

**Título de la actividad:** I Spanish Worm Meeting  
**Tipo de actividad:** Meeting **Ámbito geográfico:** Nacional  
**Ciudad entidad convocante:** Valencia, España  
**Modo de participación:** Organizador  
**Fecha de inicio-fin:** 23/03/2007 - 24/03/2007 **Duración:** 2 días

## Otros méritos

### Estancias en centros de I+D+i públicos o privados

- 1 **Entidad de realización:** Cancer Research UK.  
**Facultad, instituto, centro:** London Research Institute  
**Ciudad entidad realización:** London, Reino Unido  
**Fecha de inicio-fin:** 03/2012 - 09/2012 **Duración:** 6 meses  
**Objetivos de la estancia:** Posdoctoral
- 2 **Entidad de realización:** Centro Andaluz de Biología del Desarrollo (CABD)  
**Facultad, instituto, centro:** Department of Cell Biology and Biotechnology  
**Ciudad entidad realización:** Sevilla, España  
**Fecha de inicio-fin:** 02/2005 - 03/2005 **Duración:** 2 meses  
**Objetivos de la estancia:** Doctorado/a
- 3 **Entidad de realización:** University of Cambridge  
**Facultad, instituto, centro:** Department of Zoology  
**Ciudad entidad realización:** Cambridge, Reino Unido  
**Fecha de inicio-fin:** 08/2001 - 08/2001 **Duración:** 1 mes  
**Objetivos de la estancia:** Doctorado/a

### Ayudas y becas obtenidas

- 1 **Nombre de la ayuda:** Fellowship of the "José Castillejo" program for young doctors to make a research visit abroad  
**Finalidad:** Posdoctoral  
**Entidad concesionaria:** Ministerio de Educación, Cultura y Deporte  
**Fecha de concesión:** 03/2012 **Duración:** 6 meses  
**Fecha de finalización:** 09/2012
- 2 **Nombre de la ayuda:** Research Training Fellowship (BEFI) Institute of Health Carlos III  
**Finalidad:** Predoctoral  
**Entidad concesionaria:** Ministerio de Sanidad y Consumo **Tipo de entidad:** Entidad Gestora del Sistema Nacional de Salud  
**Fecha de concesión:** 05/2000 **Duración:** 4 años



**Fecha de finalización:** 04/2004

- 3** **Nombre de la ayuda:** Fellowship award by Instituto Valenciano de Investigaciones Agrarias (IVIA)  
**Finalidad:** Predoctoral  
**Entidad concesionaria:** Generalitat Valenciana **Tipo de entidad:** .  
**Fecha de concesión:** 11/1999 **Duración:** 6 meses  
**Fecha de finalización:** 04/2000

### Sociedades científicas y asociaciones profesionales

- 1** **Nombre de la sociedad:** Spanish Society of Biochemistry and Molecular Biology  
**Fecha de inicio:** 2001
- 2** **Nombre de la sociedad:** Spanish Association of Human Genetics  
**Ciudad entidad afiliación:** España  
**Fecha de inicio:** 1999
- 3** **Nombre de la sociedad:** Spanish Society of Genetics  
**Ciudad entidad afiliación:** España  
**Fecha de inicio:** 1999

### Redes de cooperación

**Nombre de la red:** Centro de Investigación Biomédica en Red  
**Identificación de la red:** CIBER de Enfermedades Raras  
**Fecha de inicio:** 2006

### Premios, menciones y distinciones

**Descripción:** Queen Sofía 2004 Award for Research on Prevention of Human Deficiencies  
**Entidad concesionaria:** Real Patronato Sobre Discapacidad. Ministerio de Sanidad  
**Ciudad entidad concesionaria:** España  
**Fecha de concesión:** 2004

### Otras distinciones (carrera profesional y/o empresarial)

- 1** **Descripción:** Human Genetics Accreditation  
**Ámbito geográfico:** Nacional  
**Entidad concesionaria:** Spanish Society of Human Genetics **Tipo de entidad:** Asociaciones y Agrupaciones  
**Fecha de concesión:** 2012
- 2** **Descripción:** Accreditation by the Carlos III Health Institute that permits it to apply as a principal investigator for Research Projects of the strategic action in health  
**Entidad concesionaria:** Instituto de Salud Carlos III **Tipo de entidad:** Organismo Público de Investigación  
**Fecha de concesión:** 2010



## Resumen de otros méritos

**Descripción del mérito:** Accreditations in category C for use of animals in research as well as design of animal experiments

**Entidad acreditante:** Universitat de València

**Tipo entidad:** Universidad

**Fecha de concesión:** 02/2012