

## ANEXO I

**Tabla 7.1. Etiología subyacente a las discinesias paroxísticas secundarias o sintomáticas, adaptado de Schelosky, 2010.**

Discinesias paroxísticas secundarias o sintomáticas	Esclerosis múltiple
	Enfermedades vasculares (Ataque isquémico transitorio, accidentes cerebrovasculares isquémicos o hemorrágicos)
	Enfermedad oclusiva de la arteria carótida
	Encefalopatía hipóxico-isquémica
	Encefalopatía hipóxica perinatal
	Malformaciones vasculares corticales
	Enfermedad de Moyamoya
	Traumatismo craneal
	Traumatismo periférico
	Inflamatorias (infección VIH, encefalitis por CMV, infección PES, sífilis de etapa tardía)
	Metabólicas ((pseudo)-hipotiroidismo, tirotoxicosis, hipo e hiperglucemia)
	Calcificaciones de los ganglios basales/ enfermedad de Fahr
	Kernícterus
	Migraña con aura
	Lupus eritematoso
	Displasia órbito-frontal
	EOOJA
	Déficit de succínico semialdehído deshidrogenasa
	Síndrome <i>Steele-Richardson-Olszewski</i>
	Linfoma cerebral
Síndrome de antifosfolípidos primario	
Drogas (metilfenidato, fluoxetina)	

Figura 7.1. Sitios de hibridación de los cebadores diseñados para clonación.

5024 he\_PRRT2\_NheI-F

1 TGGCAGCCAG CAGCTCTGAG ATCTCTGAGA TGAAGGGGGT TGAGGAGAGT CCCAAGGTTG  
 ACCGTCGGTC GTCGAGACTC TAGAGACTCT ACTTCCCCCA ACTCCTCTCA GGGTTCCAAG

61 CAGGCCAAGG GCCTGGCCAT TCTGAAGCTG AAACTGGCCC TCCCCAGGTC CTAGCAGGGG  
 GTCCGCTTCC CGGACCGGTA AGACTTCGAC TTTGACCGGG AGGGGTCCAG GATCGTCCCC

121 TACCAGACCA GCCAGAGGCC CCGCAGCCAG GTCCAAACAC CACTGCGGCC CCTGTGGACT  
 ATGGTCTGGT CCGTCTCCGG GCGCTCGGTC CAGGTTTGTG GTGACGCCGG GGACACCTGA

181 CAGGGCCCAA GGCTGGGCTG GCTCCAGAAA CCACAGAGAC CCGGGCTGGG GCCTCAGAAA  
 GTCCCGGGTT CCGACCCGAC CGAGGTCTTT GGTGTCTCTG GGGCCGACCC CGGAGTCTTT

241 CAGCCCAGGC CACAGACCTC AGCTTAAGCC CAGGAGGGGA ATCAAAGGCC AACTGCAGCC  
 GTCGGGTCCG GTGTCTGGAG TCGAATTCCG GTCCTCCCCT TAGTTTCCGG TTGACTCGG

301 CCGAAGACCC ATGCCAAGAA ACAGTGTCCA AACCAGAAGT GAGCAAAGAG GCCACTGCAG  
 GGCTTCTGGG TACGTTCTT TGTCACAGGT TTGGTCTTCA CTCGTTTCTC CGGTGACGTC

361 he PRRT2 Sall 106-R  
 ACCAGGGGTC CAGGCTGGAG TCTGCAGCCC CACCTGAACC AGCCCCAGAG CCTGCTCCCC  
 TGGTCCCCAG GTCCGACCTC AGACGTCGGG GTGGACTTGG TCGGGGTCTC GGACGAGGGG

421 AACCCAGACCC CCGGCCAGAT TCCCAGCCTA CCCCCAAGCC AGCCCTTCAA CCAGAGCTCC  
 TTGGTCTGGG GGCCGGTCTA AGGGTCCGAT GGGGGTTCCG TCGGGAATT GGTCTCGAGG

481 CTACCCAGGA GGACCCACCC CCTGAGATTC TGTCTGAGAG TGTAGGGGAA AAGCAAGAGA  
 GATGGTCTCT CCTGGGGTGG GGACTCTAAG ACAGACTCTC ACATCCCCCT TTCGTTCTCT

541 he PRRT2 Sall 163-R  
 ATGGGGCAGT GGTGCCCTG CAGGCTGGTG ATGGGGAAGA GGGCCAGCC CTGAGCCTC  
 TACCCCGTCA CCACGGGGAC GTCCGACCAC TACCCCTTCT CCGGGTCCG GGACTCGGAG

601 ACTCACCAACC CTCAAAAAA TCCCCCCCAG CCAATGGGGC CCCCCCCGA GTGCTGCAGC  
 TGAGTGGTGG GAGTTTTTTT AGGGGGGGTC GGTTACCCCG GGGGGGGGCT CACGACGTCC

661 AGCTGGTTGA GGAGGATCGA ATGAGAAAGG CACACAGTGG GCATCCAGGA TCTCCCCGAG  
 TCGACCAACT CCTCCTAGCT TACTCTTCCC GTGTGTACC CGTAGGTCCT AGAGGGGCTC

721 GTAGCCTGAG CCGCCACCCC AGCTCCCAGC TGGCAGGTCC TGGGGTGGAG GGGGGTGAAG  
 CATCGGACTC GGCGGTGGGG TCGAGGCTCG ACCGTCCAGG ACCCCACCTC CCCCCACTTC

781 he PRRT2 Sall 250-R  
 GCACCCAGAA ACCTCGGGAC TACATCATCC TTGCCATCCT GTCCTGCTTC TGCCCCATGT  
 CGTGGGTCTT TGGAGCCCTG ATGTAGTAGG AACGGTAGGA CAGGACGAAG ACGGGGTACA

841 GGCCCTGTCAA CATCGTGGCC TTCGCTTATG CTGTCAATGC CCGAACAGC CTGCAGCAGG  
 CCGGACAGTT GTAGCACCAG AAGCGAATAC GACAGTACAG GGCCTTGTCC GACGTCGTCC

901 GGGACGTGGA CGGGGCCAG CGTCTGGGCC GGGTAGCCAA GCTCTTAAGC ATCGTGGCCG  
 CCTTGACCT GCCCCGGGTC GCAGACCCGG CCCATCGGTT CCGAGAATTC TAGCACCCGG

961 TGGTGGGGGG AGTCTCATC ATCATCGCCT CCTCGGTCAT CAACTTAGGC GTGTATAAGG  
 ACCACCCCCC TCAGGAGTAG TAGTAGCGGA GGACGCAGTA GTTGAATCCG CACATATTC

1021 ACTACAAGGA CGACGATGAC AAG  
 TGATGTTCTT GCTGCTACTG TTC FLAG

he PRRT2 Sall-R

Figura 7.2. Sitios de hibridación de los cebadores diseñados para qPCR.

```

1      11      21      31      41      51
1  TGGCAGCCAG CAGCTCTGAG ATCTCTGAGA TGAAGGGGGT TGAGGAGAGT CCCAAGGTTC
  ACCGTCCGGT GTCGAGACTC TAGAGACTCT ACTTCCCCCA ACTCCTCTCA GGGTTCCAAG
61
61  CAGGCGAAGG GCCTGGCCAT TCTGAAGCTG AAACTGGCCC TCCCCAGGTC CTAGCAGGGG
  GTCCGCTTCC CGGACCCGTA AGACTTCGAC TTTGACCGGG AGGGGTCCAG GATCGTCCCC
121
121  TACCAGACCA GCCAGAGGCC CCGCAGCCAG GTCCAAACAC CACTGCGGCC CCTGTGGACT
  ATGGTCTGGT CGGTCTCCGG GCGTCTGGTC CAGGTTTGTG GTGACGCCGG GGACACCTGA
181
181  CAGGGCCCAA GGCTGGGCTG GCTCCAGAAA CCACAGAGAC CCCGGCTGGG GCCTCAGAAA
  GTCCCCGGTT CCGACCCGAC CGAGGCTCTT GGTGTCTCTG GGGCTGACCC CGGAGTCTTT
241
241  CAGCCCAGGC CACAGACCTC AGCTTAAGCC CAGGAGGGGA ATCAAAGGCC AACTGCAGCC
  GTCGGGTCCG GTGTCTGGAG TCGAATTCGG GTCCTCCCCT TAGTTTCCGG TTGACGTCGG

```

he\_PRRT2\_qPCR-F

he\_PRRT2\_qPCR-R

**Tabla 7.2. Concentración de ARN extraído de células SH-SY5Y medida con Nanodrop**

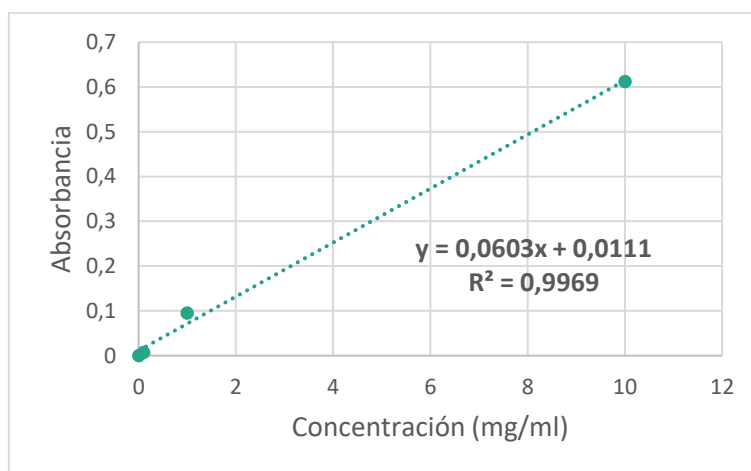
	Muestra	Concentración ARN (ng/ $\mu$ l)	
		Sin NMDi	Con NMDi
Repetición 1	Q106X-1	448,7	341,7
	Q106X-2	295	372,2
	Q163X	361,9	323,3
	Q250X	311,8	323,7
	<i>PRRT2</i> wt	162,1	406,5
	Mock	341,8	368,1
Repetición 2	Q106X-1	1668,7	1078,4
	Q106X-2	1313,3	1612,8
	Q106X-3	1818,8	1238,8
	Q163X	1510,5	1137,2
	Q250X	1417,8	1372
	<i>PRRT2</i> wt	1163,1	1347,6
	Flag	1504,0	1145,1

**Tabla 7.3. Concentración de proteína de la primera repetición medida con Qubit**

<b>MUESTRA</b>	<b>Concentración proteína (µg/ml)</b>
<i>Q106X-1</i>	4880
<i>Q106X-2</i>	5000
<i>Q163X</i>	9680
<i>Q250X</i>	5200
<i>PRRT2 wt</i>	7400
<i>Mock</i>	5000
<i>Q106X-1 NMDi</i>	10180
<i>Q106X-2 NMDi</i>	8940
<i>Q163X NMDi</i>	11060
<i>Q250X NMDi</i>	8240
<i>PRRT2 wt NMDi</i>	8900
<i>Mock NMDi</i>	4720

**Tabla 7.4.** Absorbancia de proteína patrón a concentración conocida para la recta de calibrado (método Bradford)

Recta de calibrado	
Concentración (mg/ml)	Absorbancia
0	0
0,1	0,007
1	0,095
10	0,612

**Gráfico 7.1.** Recta patrón de proteína (método Bradford)**Tabla 7.5.** Absorbancia medida y concentración de proteína de la segunda repetición calculada a partir de la recta de calibrado (método Bradford).

Muestra	Absorbancia	Concentración (mg/ml)	Concentración x factor de dilución 5:900 (mg/ml)
Q106X-1	0,464	7,511	1351,940
Q163X	0,447	7,229	1301,194
Q250X	0,396	6,383	1148,955
PRRT2 wt	0,448	7,245	1304,179
Flag	0,460	7,444	1340,000
Q106X-1 NMDi	0,487	7,892	1420,597
Q163X NMDi	0,752	12,286	2211,642
Q250X NMDi	0,490	7,942	1429,552
PRRT2 wt NMDi	0,572	9,302	1674,328
Flag NMDi	0,481	7,793	1402,687