



ANA MARIA SOLER
CANTERA

PhD



anamasoler@gmail.com
<http://www.unorte.edu.uy/>
Laboratorio de Genética Molecular Humana, Departamento de Ciencias Biológicas, CENUR Litoral Norte-Sede Salto, UdelAR. Rivera 1350, Salto, Uruguay.
+59847334816

SNI

Ciencias Médicas y de la Salud / Ciencias de la Salud
Categorización actual: Nivel I (Activo)

Fecha de publicación: 16/12/2025
Última actualización: 16/12/2025

Datos Generales

INSTITUCIÓN PRINCIPAL

Universidad de la República/ Centro Universitario Regional Litoral Norte / Laboratorio Genética Molecular Humana, Depto. Ciencias Biológicas / Uruguay

DIRECCIÓN INSTITUCIONAL

Institución: Universidad de la República / Centro Universitario Regional Litoral Norte / Sector Educación Superior/Público
/ Laboratorio de Genética Molecular Humana
Dirección: Rivera 1350 / 50000
País: Uruguay / Salto / Salto
Teléfono: (598) 47334816
Correo electrónico/Sitio Web: anamasoler@gmail.com <http://www.unorte.edu.uy/>

Formación

Formación académica

CONCLUIDA

DOCTORADO

Doctorado en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) (2016 - 2021)

Universidad de la República - Facultad de Ciencias, Uruguay
Título de la disertación/tesis/defensa: Farmacogenética de la Leucemia Linfoblástica Aguda Pediátrica en Uruguay
Tutor/es: Julio da Luz
Obtención del título: 2021
Palabras Clave: Farmacogenética leucemia Linfoblástica Aguda Pediátrica 6-Mercaptopurina Metotrexato Ancestralidad
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

MAESTRÍA

Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) (2012 - 2016)

Universidad de la República - Facultad de Ciencias, Uruguay
Título de la disertación/tesis/defensa: Ancestría Y Farmacogenética de la Leucemia Linfoblástica Aguda Pediátrica en el Uruguay
Tutor/es: Dr. Julio da Luz
Obtención del título:
Palabras Clave: Farmacogenética TPMT TYMS MTHFR Leucemia Pediátrica Ancestría
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

GRADO

Licenciatura en Ciencias Biológicas (2002 - 2012)

Universidad de la República - Facultad de Ciencias, Uruguay
Título de la disertación/tesis/defensa: Ligamiento Genético de Mutaciones Espontáneas en *Drosophila willistoni*
Tutor/es: Dra. Beatriz Goñi
Obtención del título: 2012
Sitio web de la disertación/tesis/defensa: <http://www.bib.fcien.edu.uy/files/etd/pasan/uy24->

Palabras Clave: Ligamiento Genético Drosophila willistoni Mutaciones

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Ligamiento Genético

TÉCNICO

Analista de Sistemas (2002 - 2005)

Instituto Universitario Autónomo del Sur - Instituto Universitario Autónomo del Sur - Facultad de Ingeniería , Uruguay

Título de la disertación/tesis/defensa: Analista de Sistemas

Obtención del título: 2005

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Computación / Analista de Sistemas

Programador Java (2002 - 2005)

Instituto Universitario Autónomo del Sur - Instituto Universitario Autónomo del Sur - Facultad de Ingeniería , Uruguay

Título de la disertación/tesis/defensa: Programador JAVA

Obtención del título: 2005

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Computación / Programación

Técnico Reparador de PC (2001 - 2002)

Instituto Universitario Autónomo del Sur - Instituto Universitario Autónomo del Sur - Facultad de Ingeniería , Uruguay

Título de la disertación/tesis/defensa: Técnico en Reparación de PC

Obtención del título: 2002

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Computación / Técnico Reparador

Formación complementaria

CONCLUIDA

CURSOS DE CORTA DURACIÓN

Aplicaciones del Analisis de High Resolution Melting (HRM) (05/2023 - 06/2023)

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Instituto de Biología Molecular Aplicada , Argentina
30 horas

PROGRAMA INTERNACIONAL EN FARMACOGENÓMICA Y SUS APLICACIONES CLÍNICAS (08/2022 - 12/2022)

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Universidad de Costa Rica , Costa Rica
150 horas

Palabras Clave: Farmacogenómica Medicina Personalizada Ancestralidad

Capacitación: Secuenciación en Plataforma iSeq de Illumina (06/2022 - 06/2022)

Sector Empresas/Privado / Empresa Privada / Biko Bio-Tecnología , Uruguay
10 horas

Palabras Clave: NGS Illumina

Curso de Genómica Médica (03/2018 - 03/2018)

Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Urugenomes , Uruguay
50 horas

Palabras Clave: Secuenciación Masiva NGS Genómica Linea de Comandos

2do Curso Latinoamericano de Citometría de Flujo (03/2017 - 03/2017)

Sector Gobierno/Público / Administración de Servicios de Salud del Estado / Centro Hospitalario Pereira Rossell / Fundación Perez Scremini , Uruguay

30 horas

Palabras Clave: Citometria de Flujo Leucemia

Edición Genómica (10/2016 - 10/2016)

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Institución Extranjera / Asociación Latinoamericana de Genética , Uruguay

8 horas

Palabras Clave: Edición Genómica CRISPR/Cas9

Terapia gênica: teoria e prática (10/2015 - 10/2015)

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Universidad Federal de San Pablo , Brasil

80 horas

Palabras Clave: Terapia Genica CRISPR-CAS

Farmacogenética Clínica II (08/2015 - 09/2015)

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Química , Uruguay

30 horas

Palabras Clave: Farmacogenética

Bioestadística 2014 (03/2014 - 06/2014)

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina , Uruguay

106 horas

Palabras Clave: Estadística Probabilidad Problemas Biomédicos

X Course Latin American School of Human and Medical Genetics (05/2014 - 05/2014)

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Latin American School of Human and Medical Genetics , Brasil

60 horas

Brazilian edition of the summer institute in Statistical Genetics (01/2014 - 02/2014)

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Universidad de San Pablo / Institute in Statistical Genetics, Department of Genetics, Luiz de Queiroz College of Agriculture (E , Brasil

Palabras Clave: Estadística Aplicada Genética de Poblaciones Genética Cuantitativa high-dimensional omics data

Cancer Genomics in Diagnosis and Therapy (11/2013 - 11/2013)

Sector Gobierno/Público / Ministerio de Educación y Cultura / Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable , Uruguay

90 horas

Palabras Clave: Cancer Genómica Secuenciación Masiva Transcriptómica

Genética de Poblaciones (10/2013 - 10/2013)

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación , Uruguay

30 horas

Palabras Clave: Genética Humana Genética de Poblaciones Diversidad Genética Polimorfismos

Inestabilidad Genómica y Reparación del ADN (09/2013 - 09/2013)

Sector Gobierno/Público / Ministerio de Educación y Cultura / Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable , Uruguay

60 horas

Palabras Clave: Daño ADN Inestabilidad Genómica Reparación del ADN Citogenética

Aplicaciones de la PCR en Tiempo Real a la investigación (04/2013 - 04/2013)

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina , Uruguay

40 horas

Palabras Clave: PCR Real Time HRM Diseño de Primers

Introducción al Manejo del Software Estadístico R (04/2013 - 04/2013)

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Centro Universitario Regional

del Este , Uruguay
60 horas
Palabras Clave: Estadístico R

Cromosomas: Estructura, Función y Evolucion (03/2013 - 03/2013)

Sector Gobierno/Público / Ministerio de Educación y Cultura / Instituto de Investigaciones
Biológicas Clemente Estable , Uruguay
60 horas
Palabras Clave: Cromosomas Citogenética

Genética Humana y Epidemiología (09/2012 - 10/2012)

Sector Gobierno/Público / Ministerio de Educación y Cultura / Instituto de Investigaciones
Biológicas Clemente Estable , Uruguay
45 horas
Palabras Clave: Genética Humana Epidemiología

Bases Genéticas y Celulares del Cáncer (07/2012 - 10/2012)

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina , Uruguay
50 horas
Palabras Clave: Genómica del Cáncer Citogenética Molecular Oncogenes Carcinogenesis

Análisis de genoma Humano en Enfermedades Complejas (05/2012 - 05/2012)

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina , Uruguay
45 horas
Palabras Clave: Genoma Humano Enfermedades complejas Genética de Poblaciones Estudios de
Asociacion (GWAS) Analisis de Datos con R

XVII Alexander Hollaender Course (04/2012 - 04/2012)

Sector Gobierno/Público / Ministerio de Educación y Cultura / Instituto de Investigaciones
Biológicas Clemente Estable , Uruguay
70 horas
Palabras Clave: Cromosomas Daño ADN Reparación ADN Citogenética

Genética Molecular y Medicina (03/2011 - 06/2011)

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina /
Departamento de Genética , Uruguay
65 horas
Palabras Clave: Genética Molecular Genética Médica Variabilidad Genética

PARTICIPACIÓN EN EVENTOS

Congreso Interdisciplinario COVID-19, pandemia y pospandemia (2022)

Tipo: Congreso
Institución organizadora: Espacio Interdisciplinario de la Universidad de la República, Uruguay
Palabras Clave: Covid

XVIII Congreso latinoamericano de Genética (2021)

Tipo: Congreso
Institución organizadora: Asociación Latinoamericana de Genética, Chile
Palabras Clave: Farmacogenética Ancestría Metotrexato Leucemia Linfoblástica Aguda Pediátrica
Transportadores de Membrana
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

3er Congreso de Farmacogenómica y Medicina Personalizada (2019)

Tipo: Congreso
Institución organizadora: Sociedad latinoamericana de farmacogenómica y Medicina Personalizada
(SOLFAGEM), Perú
Palabras Clave: Leucemia Linfoblástica Aguda Pediátrica 6-Mercaptopurina Metotrexato TPMT
NUDT15 ITPA Ancestralidad Toxicidad
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenómica

Congreso Internacional de Genética (2018)

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Sociedad Brasileira de Genética, Brasil

Palabras Clave: 6-Mercaptopurina Farmacogenética Leucemia Linfoblástica Aguda Población Uruguaya

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenómica

Congreso Brasileiro de Hematologia, Hemoterapia e Terapia Celular (HEMO) (2018)

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Asociación Brasileira de Hematologia, Hemoterapia e Terapia Celular, Brasil

Palabras Clave: Talasemias Hemoglobinopatías

2do Congreso Latinoamericano de Farmacogenómica y Medicina Personalizada (2017)

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Sociedad Latinoamericana de Farmacogenómica y Medicina Personalizada (SOLFAGEM), México

Palabras Clave: Farmacogenómica Leucemia Linfoblástica Aguda 6-Mercaptopurina Ancestralidad NUDT15 TPMT

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenómica

I Encuentro de Investigadores de la Región Noreste (2016)

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Centro Universitario Rivera- Centro Universitario Tacuarembó- INIA, Uruguay

Palabras Clave: Farmacogenética leucemia Linfoblástica Aguda Pediátrica 6-Mercaptopurina Metotrexato

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

XVI Congreso Latinoamericano de Genética (2016)

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Asociación Latinoamericana de Genética, Uruguay

Palabras Clave: Farmacogenética Leucemia Linfoblástica Aguda 6-Mercaptopurina Metotrexato

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

IV Encuentro de Investigadores del Norte (2015)

Tipo: Congreso

Institución organizadora: UdelaR, Uruguay

XIII Congreso Colombiano y VII Congreso Internacional de Genética Humana (2014)

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Asociación Colombiana de Genética Humana, Colombia

Palabras Clave: Farmacogenética Leucemia Ancestral

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

III Jornadas de la SUG (2014)

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Sociedad Uruguaya de Genética, Uruguay

Palabras Clave: Drosophila willistoni Mutaciones Expresión Génica dependiente de Temperatura

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Drosophila

Cancer Genomics (2013)

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable, Uruguay

Palabras Clave: Cancer Genómica

Areas de conocimiento:

XII Congreso Colombiano y VI Congreso Internacional de Genética Humana (2012)

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Asociación Colombiana de Genética Humana, Colombia

Palabras Clave: Farmacogenética Leucemia TPMT TYMS

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

XII Congreso Uruguayo de Hematología (2012)

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Sociedad de Hematología del Uruguay, Uruguay

Palabras Clave: Farmacogenética Leucemia TPMT TYMS MTHFR RFC

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

XIV Jornadas de la SUB (2012)

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Sociedad Uruguaya de Biociencias, Uruguay

Palabras Clave: Farmacogenética Leucemia TPMT TYMS

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

II Jornadas de la SUG (2011)

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Sociedad Uruguaya de Genética, Uruguay

Palabras Clave: D. willistoni Ligamiento

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Ligamiento

VI Simposio de Ecología, Genética y Evolución de Drosophila (2009)

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Sociedad Brasileira de Genética, Brasil

Palabras Clave: D. willistoni Ligamiento

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Ligamiento

I Jornadas de la SUG (2008)

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Sociedad Uruguaya de Genética, Uruguay

Palabras Clave: D. willistoni Ligamiento

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Ligamiento

V Simposio de Ecología, Genética y Evolución de Drosophila (2007)

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Sociedad Brasileira de Genética, Brasil

Palabras Clave: D. willistoni Ligamiento

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Ligamiento

OTRAS INSTANCIAS

Pasantía en "Hemoglobinopathies Center of Expertise, Department of Clinical Genetics (LDGA), Leiden University Medical Center (LUMC) (2019)

Holanda

Palabras Clave: Alfa Talasemia Array CGH Beta Talasemia

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Hematología / Hemoglobinopatías

Pasantía Laboratorio Hemoglobinopatías, UNICAMP (2018)

Brasil

Palabras Clave: Hemoglobinopatías Beta talasemia Anemia Ferropénica Alfa Talasemia Índices Hematimétricos MLPA

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Hematología / Hemoglobinopatías

Pasantía Laboratorio Hemoglobinopatías, UNICAMP (2014)

Brasil

Palabras Clave: Hemoglobinopatías Alfa Talasemia Beta Talasemia

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Hematología / Hemoglobinopatías

Idiomas

Español

Entiende muy bien / Habla muy bien / Lee muy bien / Escribe muy bien

Francés

Entiende muy bien / Habla muy bien / Lee muy bien / Escribe muy bien

Inglés

Entiende bien / Habla bien / Lee muy bien / Escribe bien

Portugués

Entiende muy bien / Habla bien / Lee muy bien / Escribe bien

Áreas de actuación

CIENCIAS NATURALES Y EXACTAS

Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Ligamiento Genético

CIENCIAS MÉDICAS Y DE LA SALUD

Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

CIENCIAS MÉDICAS Y DE LA SALUD

Medicina Básica / Genética Humana / Hemoglobinopatías

CIENCIAS MÉDICAS Y DE LA SALUD

Medicina Básica / Genética Humana / Grupo Sanguíneo Rh

CIENCIAS NATURALES Y EXACTAS

Ciencias Biológicas / Biología y Biología de la Evolución / Genética y Evolución del VIH

Actuación profesional

SECTOR ORGANIZACIONES PRIVADAS SIN FINES DE LUCRO/SOCIEDADES CIENTÍFICO-TECNOLÓGICAS - SOCIEDADES CIENTÍFICO-TECNOLÓGICAS - URUGUAY

Sociedad Uruguaya de Genética

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Colaborador (01/2024 - a la fecha)

Presidente 5 horas semanales

SECTOR EDUCACIÓN SUPERIOR/PÚBLICO - PROGRAMA DE DESARROLLO DE LAS CIENCIAS BÁSICAS - URUGUAY

Área Biología (PEDECIBA)

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Otro (08/2022 - a la fecha) Trabajo relevante

Investigador Grado 3 40 horas semanales / Dedicación total

ACTIVIDADES

GESTIÓN ACADÉMICA

Integrante del Consejo Científico de Área (CCA) - Biología (02/2025 - a la fecha)

Participación en cogobierno 3 horas semanales

Integrante de la Comisión de Presupuesto - Área Biología (02/2025 - a la fecha)

Participación en consejos y comisiones 2 horas semanales

Integrante de la Comisión Evaluadora del Programa "Despegue Científico" (05/2025 - a la fecha)

Participación en consejos y comisiones 2 horas semanales

SECTOR GOBIERNO/PÚBLICO - AGENCIA NACIONAL DE INVESTIGACIÓN E INNOVACIÓN - URUGUAY

Agencia Nacional de Investigación e Innovación

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Otro (06/2017 - a la fecha) Trabajo relevante

Investigador Sistema Nacional de Investigadores Nivel I 40 horas semanales

SECTOR EDUCACIÓN SUPERIOR/PÚBLICO - UNIVERSIDAD DE LA REPÚBLICA - URUGUAY

Centro Universitario Regional Litoral Norte / Laboratorio de Genética Molecular Humana

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Funcionario/Empleado (02/2014 - a la fecha) Trabajo relevante

Asistente 40 horas semanales / Dedicación total

Obtenido Por concurso de Oposición y meritos.

Escalafón: Docente

Grado: Grado 2

Cargo: Efectivo

ACTIVIDADES

LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

Farmacogenética de la Leucemia Linfoblástica Aguda en el Uruguay (02/2014 - a la fecha)

La leucemia linfoblástica aguda (LLA) constituye más del 75% de las leucemias pediátricas, con un pico de incidencia entre los 2 y 5 años. En Uruguay, el tratamiento se lleva a cabo principalmente en el Servicio Hemato Oncológico Pediátrico del Centro Hospitalario Pereira Rossell, centro de referencia para esta enfermedad. Este tratamiento consiste en una poliquimioterapia de dos años de duración y consta de cinco etapas: Inducción, Intensificación, Consolidación, Reintensificación y Mantenimiento. La tasa de cura de esta enfermedad es similar a la observada en países desarrollados, llegando a aproximadamente 80%. Sin embargo, debido al estrecho rango farmacológico y a la acción inespecífica de los fármacos, un gran porcentaje de los pacientes sufre eventos de toxicidad, que obliga a reducir y/o suspender parte del tratamiento. Por tanto, una reducción de la toxicidad relacionada con los fármacos resultaría en una menor interrupción de la quimioterapia y como consecuencia un menor número de recaídas de la enfermedad. Se ha visto que ciertas variantes génicas involucradas en la distribución y el metabolismo de los fármacos están fuertemente relacionadas con los efectos tóxicos, la resistencia y el riesgo de recaída. Comprender la base genética de la respuesta a los fármacos y el riesgo de sufrir efectos adversos derivados del

tratamiento, es uno de los principales objetivos de la farmacogenómica. Estos análisis permiten identificar aquellos pacientes que se beneficiarían de los cambios en los estándares del tratamiento, reduciendo así la incidencia de reacciones adversas y/o mejorando la respuesta al mismo.

Aplicada

40 horas semanales

Regional Norte-Salto, PDU: Genética Molecular Humana , Integrante del equipo

Equipo: DA LUZ J

Palabras clave: Farmacogenética Leucemia Pediátrica Cancer Variantes genéticas Ancestría Individual

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

Hemoglobinopatías (02/2014 - a la fecha)

Las hemoglobinopatías son las enfermedades de herencia recesiva más frecuentes en el mundo y dentro de ellas las alfa talasemias. Estas son caracterizadas principalmente por alteraciones en los genes $\alpha 2$ y/o $\alpha 1$ que resultan en la síntesis nula o disminuida de las cadenas de alfa globinas de la hemoglobina. Este déficit resulta en un volumen corpuscular medio (VCM) y en una hemoglobina corpuscular media (HCM) reducidas con o sin anemia. Las características clínicas de las alfa talasemias son relevantes ya que muchos de sus síntomas pueden ser confundidos con la anemia por déficit de hierro llevando a un tratamiento equivocado.

Aplicada

5 horas semanales

Regional Norte- Salto, PDU: Genética Molecular Humana , Integrante del equipo

Equipo: Julio Abayuba DA LUZ PEREIRA, SONATI, MF

Palabras clave: Hemoglobinopatías Talasemias Alfa Globina Beta Globina

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hemoglobinopatías

Filodinámica viral para el análisis de procesos epidémicos (04/2022 - a la fecha)

La filodinámica viral se centra en la interacción entre los procesos evolutivos y las dinámicas epidemiológicas para entender cómo se propagan y evolucionan los virus dentro y entre las poblaciones. Analizar los factores que influyen en la diseminación viral es crucial para mejorar la vigilancia epidemiológica y el control de amenazas pandémicas. Preguntas como "¿cuándo y dónde comenzó una epidemia?", "¿cómo se estructuran genéticamente las poblaciones virales?" y "¿cuáles son los determinantes clave de la propagación viral entre regiones?" pueden ser abordadas a través de análisis filodinámicos que emplean un creciente conjunto de datos nucleotídicos georreferenciados. Mixta

Mixta

5 horas semanales , Integrante del equipo

Equipo: MIR D , SOLER, AM , Podchibiakin, A. A. , FLIELLER M R , Bello G

Genética de Grupo Sanguíneo Rh (03/2023 - a la fecha)

El sistema Rhesus (Rh) es el sistema de grupos sanguíneos más complejo y polimórfico de la membrana eritrocitaria, siendo el segundo en importancia clínica en la medicina transfusional. Las proteínas Rh (RhD y RhCE) son las determinantes antigénicas de este grupo sanguíneo. La proteína RhD expresa el antígeno D mientras que la proteína RhCE porta los antígenos C, c, E y e. Estos antígenos desempeñan un papel fundamental en las reacciones hemolíticas transfusionales, en la inmunización de pacientes politransfundidos y en la Enfermedad Hemolítica del Feto.

Considerando que la población uruguaya tiene una estructura tri-híbrida y que los alelos/haplotipos de RHD y RHCE presentan diferentes frecuencias en las distintas poblaciones, conocer cuáles son los alelos/haplotipos presentes en nuestro país, es un insumo relevante para el desarrollo de estrategias de genotipado del sistema Rh.

Mixta

10 horas semanales , Coordinador o Responsable

Equipo: SOLER, AM , DA LUZ J , G.Rivas , Mariana Rodríguez , Antonella Falcón

Ancestralidad, diversidad y variabilidad genética de las poblaciones humanas de Uruguay (03/2020 - a la fecha)

La línea de investigación se centra en comprender los procesos microevolutivos y la estructuración genética de las poblaciones humanas, explorando la diversidad y variabilidad a nivel regional mediante análisis de marcadores genéticos de distinto tipo de herencia. Además, integra un enfoque interdisciplinario que conecta la genética poblacional con la educación, la extensión y la difusión social, promoviendo la reflexión ética sobre el impacto del conocimiento genético en la sociedad.

Fundamental

3 horas semanales , Integrante del equipo

Equipo: SANS, M. , SOLER, AM , DA LUZ J , Burgueño-Rodríguez G. , Solé -Sanjurjo, H , Lorena Luna , COLISTRO V. , MUT P. , Vega Y , FIGUEIRO G.

Genética de las anemias (04/2015 - 04/2017)

La anemia está definida como una disminución de la concentración de hemoglobina en los glóbulos rojos respecto a los valores normales por edad y sexo. A nivel mundial un 25% de la población mundial está afectada por esta condición. La anemia puede ser producida por causas ambientales, genética y la interacción entre ambas. Las principales causas de anemia son: 1) deficiencia de hierro; 2) enfermedades infecciosas como malaria, esquistosomiasis, infecciones por nematodos; 3) deficiencias en otros micronutrientes como folato, vitamina B12 y A; y 4) alfa y beta talasemias, etc. Aunque se realiza mucho esfuerzo por disminuir la prevalencia de anemia esta se mantiene en niveles elevados incluso en países o regiones donde las condiciones socio-económicas son elevadas. Un poco más del 50% de las anemias son explicadas por deficiencia de hierro, siendo la mayoría debido a déficit en la ingesta de hierro. Sin embargo, un parte importante puede explicarse por variantes en los genes involucrados en el metabolismo del hierro como TMPRSS6, TF y RFT2. Otra de las causas de anemia son las variantes genéticas que afectan la concentración de hemoglobina como las alfa y beta talasemias las cuales no están asociadas a déficit de hierro. El conocimiento de las causas de la anemia es el primer paso para la generación de políticas de salud pública destinadas a disminuir su prevalencia y gravedad.

5 horas semanales , Integrante del equipo

Equipo: SOLER, AM , DA LUZ J , Italo Enrique SAVIO QUEVEDO

Palabras clave: Anemia Deficit de hierro Hemoglobina Talasemia

PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO

Caracterización molecular de formas recombinantes del Virus de la Inmunodeficiencia Humana Tipo 1 (VIH-1) circulantes en Uruguay (03/2024 - a la fecha)

Caracterizar molecularmente el espectro de formas recombinantes B/F1 del VIH-1 circulantes en Uruguay mediante el análisis de genomas completos, para contribuir al conocimiento epidemiológico y la toma de decisiones en salud pública.

5 horas semanales

Investigación

Integrante del Equipo

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Maestría/Magister:1

Financiación:

Dirección de Innovación, Ciencia y Tecnología, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: SOLER, AM , MIR D (Responsable), Añasco, A. , LIZASOAIN, A. , ROMERO H , Gonzalo Wilson BELLO ALMEIDA, FLIELLER M R , Cortinas, M.N. , RUCHANSKY D. , Brasesco M , CHIPARELLI, H. , M.C. MOGDASY , CABRERA, S.

Palabras clave: VIH-1 Formas Recombinantes Epidemiología Molecular

Caracterización Molecular del Sistema Rhesus en individuos RhD negativos y RhD variantes de Uruguay (03/2024 - a la fecha)

El sistema Rhesus (Rh) es el sistema de grupos sanguíneos más complejo y polimórfico de la membrana eritrocitaria, siendo el segundo en importancia clínica en la medicina transfusional. Las proteínas Rh (RhD y RhCE) son las determinantes antigénicas de este grupo sanguíneo. La proteína RhD expresa el antígeno D mientras que la proteína RhCE porta los antígenos C, c, E y e. El antígeno D es el más inmunogénico y está compuesto por varios epítomos (más de 30); seguido por los antígenos c y E. Estos antígenos desempeñan un papel fundamental en las reacciones hemolíticas transfusionales, en la inmunización de pacientes politransfundidos y en la enfermedad hemolítica del feto. Estas proteínas están codificadas por dos genes (RHD y RHCE), de 10 exones c/u, localizados en tándem en el cromosoma 1 y con una homología de secuencia de 93,8%. En la rutina diaria, mediante pruebas serológicas, los individuos pueden ser clasificados como "D positivos" (aglutinaciones de 3 o 4 cruces) o "D negativos" (ausencia de aglutinación). Sin embargo, en algunos casos se obtiene una aglutinación menor a la esperada (1 o 2 cruces) o una discordancia de reactividad con diferentes antiseros anti-D. En estos casos, se dice que estamos ante un individuo con fenotipo "D variante". En Uruguay, la frecuencia del fenotipo serológico Rh negativo es aproximadamente del 15 %. A nivel molecular, son aquellos que no expresan el gen RHD. Existen tres posibles mecanismos (alelos) que explican la falta de expresión de este gen: 1) delección total del gen RHD, 2) la existencia de un "pseudogen" RHD (completo pero inactivo) y 3) la presencia de un

gen híbrido RHD-CE-RHD. En Uruguay, se desconoce cuál es la frecuencia de cada uno de los alelos que explican esta falta de expresión. Por otro lado, los fenotipos D variantes son producto de un conjunto muy variado de mutaciones en el gen RHD, con una gran variabilidad fenotípica. Estas se clasifican como D débiles y D parciales. La tipificación serológica no permite distinguir los alelos D débiles de los D parciales. Por ende, el genotipado de RHD resulta muy útil en la caracterización precisa de los D variantes, siendo relevante para prevenir la aloinmunización. Por último, aunque los antígenos C y E son menos inmunogénicos que el antígeno D, en pacientes politransfundidos pueden ser un factor de riesgo. En nuestro país, actualmente, no se realiza la tipificación de estos antígenos. Considerando que la población uruguaya tiene una estructura tri-híbrida y que los alelos/haplotipos de RHD y RHCE presentan diferentes frecuencias en las distintas poblaciones, conocer cuáles son los alelos/haplotipos presentes en nuestro país, es un insumo relevante para el desarrollo de estrategias de genotipado del sistema Rh. Este proyecto pretende caracterizar, por técnicas de biología molecular, los genes RHD y RHCE en una muestra de individuos fenotípicamente RhD negativos y RhD variantes de los bancos de sangre de Montevideo, Salto y Paysandú

10 horas semanales

Investigación

Coordinador o Responsable

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Maestría/Magister:2

Financiación:

Dirección de Innovación, Ciencia y Tecnología, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: SOLER, AM (Responsable) , DA LUZ J , G.Rivas , Antonella Falcón , RODRÍGUEZ, M.

Palabras clave: Sistema Rh RhD y RhCE Variantes RhD

Caracterización Molecular del Sistema Sanguíneo Rh, una estrategia para la optimización del uso de Hemocomponentes (04/2025 - a la fecha)

Código: FMV_3_2024_1_181352 El sistema de grupos sanguíneos Rhesus (Rh) es el más polimórfico de la membrana eritrocitaria, siendo el segundo en importancia clínica en la medicina transfusional. Las proteínas RhD y RhCE son las determinantes antigénicas de este sistema. Específicamente, RhD expresa el antígeno D, que está compuesto por varios epítopes, mientras que RhCE porta los antígenos C, c, E y e. Estos antígenos desempeñan un papel fundamental en las reacciones hemolíticas transfusionales y en la Enfermedad Hemolítica del Feto. Estas proteínas están codificadas por dos genes (RHD y RHCE), de 10 exones c/u, localizados en el cromosoma 1. Mediante serología, los individuos son clasificados como "D positivos" (aglutinación de 3 o 4 cruces) o "D negativos" (sin aglutinación). Sin embargo, en ocasiones la aglutinación es menor (<3 cruces) o discordante entre diferentes antisueros. En estos casos, estamos ante individuos "D variantes". Los "D negativos" son aquellos que no expresan el gen RHD. Existen tres alelos que explican esta falta de expresión: 1) delección total del gen, 2) existencia de un "pseudogen" RHD (inactivo) y 3) presencia de un gen híbrido RHD-CE-RHD. En Uruguay, se estima que la frecuencia de "D negativos" es aproximadamente del 10-15 %, pero se desconoce la frecuencia de estos alelos. Por otro lado, la gran variabilidad de fenotipos "D variantes" es producto de una diversidad de mutaciones en el gen RHD. Pueden clasificarse como "D débiles" (menor número de antígenos) y "D parciales" (falta de uno o más epítopes). Sin embargo, la tipificación serológica no permite distinguir entre estos dos fenotipos. Finalmente, aunque menos inmunogénicos, los antígenos C y E son un factor de riesgo en pacientes politransfundidos. En Uruguay, no se realiza la tipificación de estos antígenos. Este proyecto pretende caracterizar molecularmente los genes RHD y RHCE en individuos con distintos fenotipos serológicos de los bancos de sangre de Montevideo, Salto y Paysandú

10 horas semanales

Coordinador o Responsable

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Maestría/Magister:2

Financiación:

Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: SOLER, AM (Responsable) , DA LUZ J , G.Rivas , Mariana Rodríguez , Antonella Falcón

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Grupo Sanguíneo Rh

Caracterización farmacogenómica de pacientes de la Red de Atención Primaria de la Administración de Servicios de Salud del Estado-Salto (04/2025 - a la fecha)

Las reacciones adversas a medicamentos (RAM) son una causa importante de morbimortalidad, afectan los resultados del tratamiento, aumentan la tasa de admisión a hospitales, aumenta el costo de la terapia, afectan la calidad de vida, y la satisfacción del paciente con la atención médica. Aproximadamente 3,6% de todas las hospitalizaciones en Europa son debidas a RAM. Datos de Uruguay indican que entre un 1,8% y un 4,1% de las hospitalizaciones son debido a RAM. La variabilidad individual de las RAM puede ser explicada en parte por variantes en genes involucrados en la adsorción, distribución, metabolismo y excreción de medicamentos (ADME genes) así como en aquellos que son diana terapéutica de los medicamentos. Diversos estudios han mostrado que el genotipado previo al tratamiento puede reducir significativamente el número de RAM. Muchas de las variantes farmacogenéticas presentan frecuencias diferentes entre las distintas poblaciones geográficas e incluso algunas variantes son privativas de algunas poblaciones, haciendo inadecuado extrapolar los datos de otras poblaciones a poblaciones mezcladas como la uruguaya y las latinoamericanas. La mayoría de los medicamentos son recetados en la atención primaria de la salud, por lo que es adecuado analizar esta población. En Salto, aproximadamente un 60% de la población se atiende en ASSE, por lo que planteamos realizar un estudio de epidemiología genética en pacientes de atención primaria de salud. El objetivo de este proyecto es identificar 34 variantes farmacogenéticas accionables vinculadas a la variabilidad en la respuesta a fármacos recetados en las policlínicas de la RAP-ASSE de Salto y analizar la relación con las RAM, con énfasis en reguladores del colesterol, anticoagulantes y antidepresivos, en una muestra de al menos 250 pacientes.

5 horas semanales

Integrante del Equipo

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Pregrado:1

Financiación:

Comisión Sectorial de Investigación Científica, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: DA LUZ J (Responsable) , SOLER, AM , Burgueño-Rodríguez G. , Varela R

PD1 nanoparticles charged with shRNACD95, a new immunotherapy to treat Acute Lymphoblastic Leukemia (10/2024 - a la fecha)

Acute lymphoblastic leukemia (ALL) is the most common malignancy in childhood. ALL is characterized by an uncontrolled proliferation of lymphocytes, type B (80%-85%), T (10%-15%) NK (<5%). The causes of ALL are not clear. Diverse factors have been associated, such as exposure to radiation, viral agents as HTLV-, and genetic aberrations. In ALL, immature cells displace healthy cells, favouring the appearance of recurrent infections, anemia and easy bleeding. The treatment of ALL is mainly chemotherapy, with a good recovery rate and reports of up to 40% of adverse effects. In some cases radiation therapy, bone marrow transplant, and immunotherapy are used. In immunotherapy, the use of mAbs against proteins such as CD19, CD3 and CD22 have been of great relevance, however, with the development of side effects that must be monitored. Therefore, the development of an immunotherapy that allows identifying leukemia cells expressing PDL1, could improve immunotherapy against LLA. PDL1-PD1 is an immunological checkpoint useful in the clinic; T-lymphocytes express PD1 and tumor cells PDL1 (Cao H. et al., 2023), so is a great target to lead treatments. Despite these promising results, the success of cancer immunotherapy is based on enhancing the immune response against tumor cells and the ability to discriminate tumor cells from healthy. Since refinement of drug delivery systems is essential for improving therapeutic outcomes in this project we focus on the synthesis and characterization of new improved nanoparticles. Thus, our NP (nanoparticle) will carry PD1 in the surface and shRNA against death receptor CD95 which will react against tumoral cells (Putzbach W. et al., 2017), to then eliminate those aberrant cells that cause ALL

5 horas semanales

Integrante del Equipo

En Marcha

Financiación:

Universidad del País Vasco, (UPV/EHU), España, Apoyo financiero

Equipo: Patricia García Gallastegi (Responsable) , SOLER, AM , Iker Badiola Etxaburu , Laura Gómez Santos , Andrea Carolina Machado Sulbaran , Antonio Topete Camacho

Palabras clave: Inmunoterapia Nanoparticulas Leucemia

Variabilidad Genética Humana en la Región Norte del Uruguay y aspectos microevolutivos subyacentes (04/2021 - a la fecha)

-

3 horas semanales

Investigación

Integrante del Equipo

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Doctorado:1

Financiación:

Comisión Sectorial de Investigación Científica, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: SANS, M. (Responsable) , DA LUZ J , Pedro A. HIDALGO MENEDEZ , COLISTRO V. , SOLER, AM , MUT P. , Burgueño-Rodríguez G.

Palabras clave: Ancestralidad

Vigilancia genómica del Virus de la Inmunodeficiencia Humana Tipo 1 (VIH-1) en Uruguay (05/2022 - 05/2024)

La vigilancia epidemiológica es clave para prevenir la propagación de enfermedades infecciosas. Esto es evidente en el caso de COVID-19, donde el enfoque de prueba, rastreo y aislamiento ha demostrado ser exitoso para restringir la diseminación viral. En el caso del VIH, debido a que en general existe un intervalo de tiempo mas grande entre el evento de infección y el diagnóstico clínico, la vigilancia tradicional no siempre puede identificar y responder a los brotes en tiempo real. La vigilancia molecular retrospectiva se ha incorporado en muchos países como un componente de rutina de las estrategias de prevención del VIH debido a que puede auxiliar a identificar las cadenas de transmisión mas activas hacia las cuales deben direccionarse la campañas de prevención. Por su parte, la vigilancia molecular también es importante para el monitoreo de la dinámica y prevalencia de las mutaciones de resistencia a antirretrovirales. El test de resistencia o genotipado en base a secuenciación de Sanger, se considera el gold estándar para identificar mutaciones asociadas con la resistencia viral a los fármacos antirretrovirales. Sin embargo, aprovechando la mejor eficiencia, mayor escalabilidad, menor costo y mayor sensibilidad de la secuenciación de segunda generación, muchos laboratorios están haciendo la transición para la realización de los test de resistencia por esta tecnología. En Uruguay, el genotipado se realiza por parte del Departamento de Laboratorios de Salud Pública, en base a secuenciación de Sanger. Debido a la rutina de genotipado, existe una extensa colección de secuencias genéticas que abarca 14 años de la epidemia del VIH en nuestro país. Este banco de secuencias genéticas virales actualmente infrutilizado, representa una prometedora fuente de datos para el inicio de la vigilancia molecular del VIH en nuestro país. A su vez, el desarrollo de capacidades para la realización del genotipado en base a secuenciación de segunda generación, permitiría la evaluación de las fortalezas y desafíos que conllevaría la implementación de esta prometedora tecnología para la vigilancia de la farmacoresistencia en Uruguay. Este proyecto tiene como objetivo fortalecer la complementariedad de experiencia y conocimiento de docentes de la UdelaR y técnicos del DLSP-MSP para actualizar la metodología de vigilancia molecular de VIH-1 en Uruguay a través de la implementación de herramientas genómicas y de análisis bioinformático.

4 horas semanales

Investigación

Integrante del Equipo

Concluido

RRHH formados en el proyecto:

Pregrado:1

Financiación:

Comisión Sectorial de Investigación Científica, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: MIR D (Responsable) , SOLER, AM , FLIELLER M R , Cortinas, M.N. , ROMERO H , LIZASOAIN, A. , M.C. MOGDASY , CHIPARELLI, H. , RUCHANSKY D. , Brasesco M , CABRERA S. , Bello, Gonzalo

Factores Genéticos involucrados en las recaídas de pacientes pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda (03/2021 - 03/2023)

El objetivo de este proyecto es identificar posibles variantes genéticas hereditarias involucradas en el riesgo de recaída en pacientes pediátricos uruguayos con LLA que se atienden en el Servicio de Hemato-Oncología Pediátrica (SHOP-CHPR) del Centro Hospitalario Pereira Rossell a cargo de la Fundación Pérez-Scremini. Estas variantes genéticas se buscarán/identificarán por medio de secuenciación de última generación del exoma en aproximadamente 40 pacientes con y sin recaídas.

10 horas semanales

Investigación

Integrante del Equipo

Concluido

RRHH formados en el proyecto:

Maestría/Magister:1

Financiación:

Comisión Sectorial de Investigación Científica, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: DA LUZ J (Responsable) , SOLER, AM , Burgueño-Rodríguez G. , Rodríguez-Osorio Nelida , Castillo, LA

Palabras clave: Leucemia Linfoblástica Aguda Recaída Farmacogenómica NGS exoma

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

Caracterización fármaco-genómica de la toxicidad debida al metotrexato en niños con leucemia linfoblástica aguda mediante tecnología de secuenciación masiva (04/2019 - 12/2021)

El objetivo de este proyecto es determinar las causas genéticas de la toxicidad ocasionada por el metotrexato en niños con Leucemia Linfoblástica Aguda, mediante la identificación de variantes de genes y polimorfismos de microRNAs vinculados al transporte y metabolismo de dicho fármaco, utilizando secuenciación de última generación.

20 horas semanales

Investigación

Coordinador o Responsable

Concluido

Financiación:

Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: SOLER, AM (Responsable) , DA LUZ J , Rodríguez-Osorio Nelida , D'ANDREA, L.

Palabras clave: Farmacogenómica Leucemia Linfoblástica Aguda Metotrexato

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenómica

Análisis fármaco-genómico de la respuesta a la 6-Mercaptopurina en la Leucemia Linfoblástica Aguda (03/2018 - 03/2020)

Las variantes genéticas de enzimas involucradas en las vías de distribución y metabolización de los fármacos administrados a pacientes con LLA, juegan un rol importante en los efectos adversos y la eficacia del tratamiento. Recientemente nuestro grupo ha identificado que variantes en los genes TPMT y NUDT15 explican parte de las toxicidades hematológicas observadas en la etapa de mantenimiento en pacientes con LLA. Sin embargo, estas variantes explican aproximadamente un 30% de las toxicidades observadas. El objetivo de este proyecto es identificar cuáles son las causas genéticas de toxicidad debido a 6-mercaptopurina. Para esto analizaremos variantes no relevadas en los genes TPMT y NUDT15 y polimorfismos en otros genes vinculados al metabolismo de la 6-mercaptopurina en pacientes con LLA.

15 horas semanales

Investigación

Coordinador o Responsable

Concluido

RRHH formados en el proyecto:

Maestría/Magister:1

Doctorado:1

Financiación:

Comisión Sectorial de Investigación Científica, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: SOLER, AM , DA LUZ J , Luis Alberto Castillo Villalba , Burgueño-Rodríguez G.

Palabras clave: Farmacogenómica Mercaptopurina Leucemia Linfoblástica Aguda Población Uruguaya

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenómica

Prevalência e Caracterização Molecular das Talassemias Alfa em Indivíduos com Hipocromia e Microcitose de uma População Uruguaia (02/2014 - 12/2018)

As talassemias constituem um grupo de doenças hereditárias, de distribuição mundial, causadas pela deficiência de síntese das cadeias da hemoglobina. Mecanismos genéticos variados podem ocasionar a redução ou a ausência completa de expressão dos genes , mas as deleções são as causas mais comuns da doença. A microcitose e a hipocromia, sem o concomitante aumento da Hb A2, podem ser resultantes da presença de talassemia, de anemia por eficiência de ferro ou, ocasionalmente, da anemia de doenças crônicas. As duas primeiras podem ser similares e não raramente são confundidas. Comumente, indivíduos com microcitose e hipocromia sem anemia e sem elevação da Hb A2 são detectados em exames hematológicos de rotina. O objetivo do presente projeto é avaliar a contribuição das talassemias como causa de microcitose e hipocromia em uma população uruguaia, através da caracterização das bases moleculares deste tipo de hemoglobinopatia nesta população. As mutações que mais comumente causam talassemia serão

triadas pela técnica de Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) e análise com enzimas de restrição. A técnica de MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification), será utilizada para os casos cujas mutações permanecerem não caracterizados após a realização das técnicas moleculares convencionais.

5 horas semanales

Investigación

Integrante del Equipo

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Maestría/Magister:2

Doctorado:2

Financiación:

CAPES, Brasil, Cooperación

Equipo: SONATI, MF. (Responsable) , SANTOS, MN. , RIBEIRO,DM , DE OLIVEIRA, N. , DA LUZ, J. (Responsable)

Palabras clave: Hemoglobinopatías Talasemias Hipocromia Microcitosis

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hemoglobinopatías

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hemoglobinopatías

Rol de los Factores Genéticos en la prevalencia de anemia en niños de Salto, Uruguay (04/2015 - 04/2017)

La anemia es una condición donde los valores de hemoglobina se encuentran disminuídos y afecta a una proporción importante de la población uruguaya y mundial. La principal causa de anemia es la deficiencia de hierro, debido a una alimentación pobre en alimentos ricos en hierro. También, alteraciones en la absorción de hierro o en su disponibilidad en la célula son causas de anemia por déficit de hierro. El tratamiento para la anemia por déficit de hierro puede incluir dietas específicas o el suministro de hierro oral. Estos tratamientos son adecuados cuando hay un déficit de hierro en la alimentación pero no cuando el déficit es debido a causas genéticas. Adicionalmente otras alteraciones genéticas frecuentes como las alfa talasemias producen anemia y presentan un perfil clínico similar a la anemia por déficit de hierro y por lo tanto llevar a la confusión entre las dos causas de anemia. De forma resumida, este proyecto determinar la prevalencia de anemia en una población de aproximadamente 150 niños de 6 a 48 meses de edad del CAIF Karen y la UBA 8 (Unidad Básica Asistencial 8) y por otra parte analizar la presencia de alteraciones genéticas que puedan causar anemia en dos muestras de aproximadamente 150 niños cada una que se atiendan en el hospital de Salto y otros centros de salud del Departamento de Salto. La primera muestra será de niños de la misma edad (6 a 48 meses) con diagnóstico de anemia y con datos de perfil férrico y la otra de niños sin anemia. Este proyecto de investigación se desarrollará en la Regional Norte, Salto de la Universidad de la República, Hospital Regional de Salto, CAIF Karen, Unidad Básica Asistencial 8 y en la Facultad de Medicina de la Universidad de la República.

5 horas semanales

Investigación

Integrante del Equipo

Concluido

RRHH formados en el proyecto:

Pregrado:1

Financiación:

Comisión Sectorial de Investigación Científica, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: DA LUZ, J. (Responsable) , SAVIO, E.

Palabras clave: Anemia Deficit de hierro Talasemia

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Anemias

DOCENCIA

Ciclo Biología Bioquímica (03/2025 - a la fecha)

Grado

Asistente

Asignaturas:

Introducción a la Biología I, 72 horas, Teórico-Práctico

Ciclo Biología Bioquímica (04/2025 - a la fecha)

Grado

Asistente

Asignaturas:
Bases Biomoleculares I, 80 horas, Teórico-Práctico

Carrera de Doctor en Medicina (05/2025 - a la fecha)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Metodología Científica II, 146 horas, Teórico-Práctico

Ciclo Biología Bioquímica (08/2024 - 12/2024)

Grado
Responsable
Asignaturas:
Genética General, 90 horas, Teórico-Práctico

Carrera de Doctor en Medicina (07/2024 - 11/2024)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Metodología Científica II, 146 horas, Teórico-Práctico

Ciclo Biología Bioquímica (09/2024 - 11/2024)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Introducción a la Biología II, 60 horas, Práctico

Posgrado en Química (08/2024 - 08/2024)

Doctorado
Invitado
Asignaturas:
Farmacogenética, 30 horas, Teórico

Ciclo Biología Bioquímica (03/2024 - 07/2024)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Introducción a la Biología I, 72 horas, Teórico-Práctico

EUTM (06/2024 - 06/2024)

Especialización
Invitado
Asignaturas:
Hemoterapia, 60 horas, Teórico

Ciclo Biología Bioquímica (08/2023 - 12/2023)

Grado
Responsable
Asignaturas:
Genética General, 85 horas, Teórico-Práctico

Carrera de Doctor en Medicina (07/2023 - 11/2023)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Metodología Científica II, 146 horas, Teórico-Práctico

Ciclo Biología Bioquímica (03/2023 - 07/2023)

Grado
Responsable
Asignaturas:
Introducción a la Ciencias Biológicas, 72 horas, Teórico-Práctico

Ciclo Inicial Optativo Salud (CIO Salud) (04/2023 - 06/2023)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Bases Biomoleculares I, 80 horas, Práctico

Carrera de Doctor en Medicina (07/2022 - 12/2022)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Metodología Científica II, 146 horas, Teórico-Práctico

Ciclo Biología Bioquímica (08/2022 - 12/2022)

Grado
Responsable
Asignaturas:
Genética General, 90 horas, Teórico-Práctico

CIO Salud - Paysandú (04/2022 - 07/2022)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Bases Biomoleculares 1, 80 horas, Práctico

Ciclo Biología Bioquímica (CBB) (03/2022 - 07/2022)

Grado
Responsable
Asignaturas:
Introducción a las Ciencias Biológicas I, 80 horas, Teórico-Práctico

Ciclo Biología Bioquímica (CBB) (08/2021 - 11/2021)

Grado
Responsable
Asignaturas:
Genética General, 80 horas, Teórico-Práctico

Ciclo Biología Bioquímica (CBB) (03/2021 - 07/2021)

Grado
Responsable
Asignaturas:
Introducción a las Ciencias Biológicas I, 80 horas, Teórico-Práctico

Ciclo Biología Bioquímica (CBB) (08/2020 - 11/2020)

Grado
Responsable
Asignaturas:
Genética General, 80 horas, Teórico-Práctico

Ciclo Biología Bioquímica (CBB) (04/2020 - 07/2020)

Grado
Responsable
Asignaturas:
Introducción a las Ciencias Biológicas, 80 horas, Teórico-Práctico

Ciclo Biología Bioquímica (CBB) (08/2019 - 12/2019)

Grado
Responsable
Asignaturas:
Genética General. Introducción a la Citogenética y Genética Molecular (Modulo I). Herencia y Genética de Poblaciones (Modulo II), 160 horas, Teórico-Práctico

Ciclo Biología Bioquímica (CBB) (03/2019 - 07/2019)

Grado
Responsable
Asignaturas:
Introducción a la Biología I, 80 horas, Teórico-Práctico

Ciclo Biología Biquímica (CBB) (08/2018 - 12/2018)

Grado
Responsable
Asignaturas:
Genética General. Introducción a la Citogenética y Genética Molecular (Modulo I). Herencia y Genética de Poblaciones (Modulo II), 160 horas, Teórico-Práctico

Ciclo Biología Biquímica (CBB) (08/2017 - 12/2017)

Grado
Responsable
Asignaturas:
Genética General. Introducción a la Citogenética y Genética Molecular (Modulo I). Herencia y Genética de Poblaciones (Modulo II), 160 horas, Teórico-Práctico

Ciclo Biología Biquímica (CBB) (08/2016 - 12/2016)

Grado
Responsable
Asignaturas:
Genética General, 160 horas, Teórico-Práctico

Ciclo Inicial Optativo Área Científico Tecnológica (CIO CT) (02/2016 - 07/2016)

Grado
Organizador/Coordinador
Asignaturas:
Introducción a la Biología I, 80 horas, Teórico-Práctico

CIO CT (08/2015 - 12/2015)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Introducción a la Biología II, 3 horas, Teórico-Práctico

CIO CT (08/2015 - 12/2015)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Genética General, 8 horas, Teórico-Práctico

CIO CT (03/2015 - 07/2015)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Introducción a la Biología I, 2 horas, Teórico-Práctico

EXTENSIÓN

Expositora en la Feria de Ciencias, en el marco de las jornadas: TODO TIENE SU CIENCIA 2024 en Salto , Semana de la Ciencia y la Tecnología (05/2025 - 05/2025)
10 horas

Evaluadora en la Feria de Clubes de Ciencias (MEC) de alumnos de primaria y secundaria, en Salto (08/2024 - 08/2024)
5 horas

Organización del evento "El VIH de Hoy" (29/7 al 1/8) (07/2024 - 07/2024)
<https://www.vih-de-hoy.com/> 30 horas

Expositora en la Feria de Ciencias, en el marco de las jornadas: TODO TIENE SU CIENCIA 2024 en Salto y Paysandú, Semana de la Ciencia y la Tecnología (05/2024 - 05/2024)

20 horas

Expositora en la Feria de Ciencias, en el marco de la jornada: TODO TIENE SU CIENCIA 2023, Semana de la Ciencia y la Tecnología (05/2023 - 05/2023)

Departamento de Ciencias Biológicas 16 horas

Dictado de taller sobre uso del Microscopio óptico dirigido a estudiantes de 6to año de escuela (05/2023 - 05/2023)

Escuela N°97, Salto 3 horas

Participación en instancias de difusión del trabajo de investigación en programa de "Radio Regional" (CENUR Litoral Norte) (04/2023 - 04/2023)

2 horas

Pasantías para estudiantes de Profesorado de Biología del CERP de Salto (07/2022 - 10/2022)

4 horas

Organización de las actividades de la semana de la Ciencia y la tecnología (05/2022 - 05/2022)

Departamento de Ciencias Biológicas - CENUR Litoral Norte 10 horas

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Ciencias Biológicas /

Seminario Departamento de Ciencias Biológicas (04/2022 - 04/2022)

Departamento de Ciencias Biológicas 2 horas

Co-responsable de la Pasantía de Investigación para estudiantes de Profesorado de Biología del Instituto de Profesores Artigas (IPA) modalidad semi-presencia (09/2020 - 12/2020)

5 horas

Participación en el canal de YouTube de FMed Divulga Ciencia. (01/2020 - 01/2020)

2 horas

Co-responsable de una pasantía de investigación para estudiantes de Profesorado de Biología del Centro Regional de Profesores (CERP) del Litoral (10/2019 - 12/2019)

5 horas

Participación en instancias de difusión del trabajo de investigación en programas de radio (10/2019 - 10/2019)

2 horas

PASANTÍAS

Pasantía en "Hemoglobinopathies Center of Expertis" (08/2019 - 09/2019)

Leiden University Medical Center (LUMC), Department of Clinical Genetics (LDGA)

40 horas semanales

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hemoglobinopatías

Pasantía Laboratorio Hemoglobinopatías, UNICAMP (07/2018 - 10/2018)

Universidad Estadual de Campinas - SP, Depto. de Patología Clínica

40 horas semanales

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hemoglobinopatías

Pasantía Laboratorio Hemoglobinopatías, UNICAMP (09/2014 - 12/2014)

UNICAMP, Campinas, Brasil, Lab. Hemoglobinopatías, Patología Clínica, Hospital das Clínicas

40 horas semanales

Áreas de conocimiento:

GESTIÓN ACADÉMICA

Miembro Titulas de la Comisión Directiva del Departamento de Ciencias Biológicas (01/2025 - a la fecha)

Participación en consejos y comisiones 4 horas semanales

Miembro Titular de la Comisión Directiva de la Red Latinoamericana de Genética Humana (RELAGH) (09/2023 - a la fecha)

<https://www.relagh.org/> Participación en consejos y comisiones 2 horas semanales

Miembro Titular de la Subcomisión de Presupuesto del Departamento de ciencias Biológicas del CENUR Litoral Norte (04/2021 - a la fecha)

Participación en consejos y comisiones 2 horas semanales

Integrante alterna de la comisión de la plataforma de Investigación (CoPla) del CENUR Litoral Norte- Sede Salto (03/2020 - a la fecha)

Participación en consejos y comisiones 1 horas semanales

Presidenta de la Sociedad Uruguaya de Genética (SUG) (02/2024 - a la fecha)

Participación en consejos y comisiones 3 horas semanales

Miembro Suplente de la Comisión Directiva del Departamento de Ciencias Biológicas (11/2022 - 12/2024)

Participación en consejos y comisiones 3 horas semanales

Miembro Titular de la subcomisión ad-hoc de ordenamiento docente del DCB (06/2023 - 12/2024)

Participación en consejos y comisiones 2 horas semanales

SECTOR EDUCACIÓN SUPERIOR/PÚBLICO - UNIVERSIDAD DE LA REPÚBLICA - URUGUAY

Facultad de Ciencias

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Funcionario/Empleado (08/2010 - 06/2014)

Ayudante 20 horas semanales

Escalafón: Docente

Grado: Grado 1

Cargo: Efectivo

Funcionario/Empleado (08/2009 - 12/2009)

Ayudante 20 horas semanales

Escalafón: Docente

Grado: Grado 1

Cargo: Interino

Funcionario/Empleado (12/2007 - 05/2009)

Ayudante 20 horas semanales

Escalafón: Docente

Grado: Grado 1

Cargo: Interino

ACTIVIDADES

LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

Mapeo genetico en *Drosophila willistoni* como modelo de evolucion estructural del genoma (03/2012 - 06/2014)

Drosophila se caracteriza por ser un excelente organismo modelo, debido a que posee un sistema genético manipulable, con bajo costo de mantenimiento y gran producción en su descendencia. Además, presenta una complejidad biológica comparable a la de un mamífero, a pesar de presentar un genoma pequeño. Este género cuenta con más de 1500 especies descritas. *Drosophila willistoni* posee un genoma compuesto únicamente por dos pares de autosomas y un par de cromosomas sexuales heteromórficos. En 1940, Müller propuso que el genoma ancestral del género *Drosophila* estaba compuesto por elementos cromosómicos básicos altamente conservados (A- F). Esto permite identificar grupos de ligamiento y reordenamientos cromosómicos equivalentes entre las distintas especies de *Drosophila*. Recientemente, el secuenciamiento de 12 genomas de miembros del género *Drosophila* permitió reexaminar el mapa genético y físico de 11 especies, y contribuir así a la organización genómica y estructural de los elementos de Muller. *D. willistoni* presenta un número limitado de marcas genéticas y físicas por lo que la orientación propuesta de los scaffolds sobre los cromosomas sería tentativa, siendo deseable aumentar el número de marcas genéticas para facilitar el ensamblaje de las secuencias genómicas. Este proyecto pretende aportar datos genéticos al mapeo del cromosoma 3 de *D. willistoni*, empleando mutaciones visibles en el fenotipo adulto (recesivas, de origen espontáneo) disponibles en el laboratorio de la Sección Genética Evolutiva.

5 horas semanales

Instituto de Biología, Sección Genética Evolutiva, Laboratorio de *Drosophila*, Integrante del equipo
Equipo:

Palabras clave: *D. willistoni* Mapeo Genético

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Mapeo Genético

Caracterización Genética y molecular de mutantes de *Drosophila willistoni* (11/2003 - 02/2012)

Drosophila se caracteriza por ser un excelente organismo modelo para el estudio de la evolución cromosómica y el orden génico. Müller (1940) propuso que el genoma ancestral del género *Drosophila* estaba compuesto por cinco pares de cromosomas acrocéntricos y un par de cromosomas puntuales (elementos A-F), en los cuales el contenido génico permanecería altamente conservado entre las especies de este género. Ello brinda la posibilidad de identificar grupos de ligamiento equivalentes y reordenamientos cromosómicos entre especies de *Drosophila*. Esta hipótesis está siendo revisada utilizando datos de la secuenciación genómica y el montaje de los scaffolds sobre los cromosomas politénicos de 12 especies de *Drosophila* (Schaeffer et al., 2008). *D. willistoni*, del subgénero *Sophophora*, es una de las especies recientemente secuenciada. Su genoma se organiza en tres grupos de ligamiento, dos pares de autosomas (cromosoma II y III) y un par de cromosomas sexuales heteromórficos, el X y el Y. La homología cromosómica entre *D. willistoni* y *D. melanogaster* propuesta por Sturtevant & Novitsky (1941) es la siguiente: el cromosoma X de *D. willistoni* corresponde a los elementos de Müller A y D, el cromosoma II a los elementos B y C, y el cromosoma III a los elementos E-F. El alineamiento de genes ortólogos de *D. melanogaster* con los scaffolds de *D. willistoni* ha revelado la necesidad de ampliar el número de marcas genéticas para facilitar el ensamblaje de las secuencias genómicas (Schaeffer et al., 2008). En este proyecto se presenta la caracterización fenotípica y genética de mutaciones espontáneas que afectan el fenotipo adulto de *D. willistoni* que representan nuevas marcas genéticas. Se analizaron setenta y ocho alelos mutantes e identificaron un total de cuarenta y un loci; seis ligados al cromosoma X, veintiuno al cromosoma II y catorce al cromosoma III. Esta caracterización se ha basado en (i) la homología fenotípica con mutantes descritos para *D. willistoni* y *D. melanogaster*, (ii) el análisis de alelismo y ligamiento cromosómico, (iii) la interacción génica entre genes mutantes que afectan el color de ojos, y (iv) los datos de sintenia génica (secuencias ortólogas) y cromosómica entre mutantes de *D. willistoni* y *D. melanogaster* obtenida del Flybase (www.flybase.org). Entre las mutaciones estudiadas, se reportan veintiséis genes autosómicos nuevos. Diecinueve mutaciones autosómicas poseen secuencias ortólogas en *D. willistoni*. Estas mutantes constituyen un valioso material de investigación en estudios de mapeo genético (y físico) que se están desarrollando en nuestro laboratorio.

20 horas semanales

Instituto de Biología, Sección Genética Evolutiva, Laboratorio de *Drosophila*, Integrante del equipo
Equipo:

Palabras clave: *D. willistoni* Ligamiento

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Ligamiento

PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO

Caracterización Genética y molecular de mutantes de *Drosophila willistoni* (12/2007 - 06/2014)

15 horas semanales
Instituto de Biología, Sección Genética Evolutiva, Laboratorio de Drosophila
Investigación
Integrante del Equipo
Concluido
Equipo:
Palabras clave: D. willistoni Ligamiento
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Ligamiento

Biodiversidad en Drosophilidae (Diptera) (11/2003 - 05/2009)

20 horas semanales
Instituto de Biología, Sección Genética Evolutiva, Laboratorio de Drosophila
Desarrollo
Integrante del Equipo
Concluido
Equipo:
Palabras clave: Biodiversidad Dipteros
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos /
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos /

DOCENCIA

Genética (08/2013 - 12/2013)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Dictado del curso Práctico de Genética General, 14 horas, Práctico
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia /

Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) (04/2013 - 06/2013)

Maestría
Asistente
Asignaturas:
Estrategias Genéticas de Mapeo en Eucariotas, 5 horas, Teórico-Práctico
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Mapeo Genético

Genética (08/2012 - 12/2012)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Dictado de Curso Práctico de Genética General, 14 horas, Práctico
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia /

Genética (08/2011 - 12/2011)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Dictado de Curso Práctico de Genética General, 12 horas, Práctico
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia /

Genética (08/2010 - 12/2010)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Dictado de Curso Práctico de Genética General, 12 horas, Práctico
Áreas de conocimiento:

Genética (08/2009 - 12/2009)

Grado

Asistente

Asignaturas:

Dictado de Curso Practico de Genética General, 8 horas, Práctico

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia /

Genética (08/2008 - 12/2008)

Grado

Invitado

Asignaturas:

Ayudante Honorario en el dictado de Curso Practico de Genética General, 6 horas, Práctico

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia /

Biología (09/2008 - 11/2008)

Grado

Asistente

Asignaturas:

Taller de Biología-Genética "Citogenética de Drosophila", 5 horas, Práctico

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Citogenética de Drosophila

Genética (08/2007 - 12/2007)

Grado

Asistente

Asignaturas:

Ayudante Honorario en el dictado de Curso Practico de Genética General, 6 horas, Práctico

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia /

Genética (08/2006 - 12/2006)

Grado

Asistente

Asignaturas:

Ayudante Honorario en el dictado de Curso Practico de Genética General, 4 horas, Práctico

EXTENSIÓN

Jornada de Puertas Abiertas de la Facultad de Ciencias en el marco de la 8ª Semana de la Ciencia y Tecnología (05/2013 - 05/2013)

Instituto de Biología, Sección Genética Evolutiva, Laboratorio de Drosophila

6 horas

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Drosophila

Apoyo académico en la PRESENTACIÓN DEL TRABAJO del Prof Oscar Martínez Hernández (POSTER y Material vivo) titulado: "Utilizando la Drosophila para enseñar Genética", Orientadora: Dra Beatriz Goñi, del PROGRAMA ACORTANDO DISTANCIAS (ANEP-ANII) (03/2012 - 04/2012)

5 horas

Jornada de Puertas Abiertas de la Facultad de Ciencias en el marco de la 6ª Semana de la Ciencia y Tecnología (05/2011 - 05/2011)

Instituto de Biología, Sección Genética Evolutiva, Laboratorio de Drosophila

8 horas

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Drosophila

Jornada de Puertas Abiertas de la Facultad de Ciencias en el marco de la 4ª Semana de la Ciencia y Tecnología (05/2009 - 05/2009)

Instituto de Biología, Sección Genética Evolutiva, Laboratorio de Drosophila
8 horas
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia /

Seminario-Taller: Aspectos de la Biología y Genética de Drosophila y su empleo en la investigación y docencia, en el 2º Curso Taller de Microscopía Electrónica de Barrido y Espectrometría de Energía Dispersiva (05/2008 - 05/2008)

Instituto de Biología, Sección Genética Evolutiva, Laboratorio de Drosophila
4 horas
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia /

SECTOR EDUCACIÓN SUPERIOR/PÚBLICO - UNIVERSIDAD DE LA REPÚBLICA - URUGUAY

Facultad de Medicina

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Funcionario/Empleado (10/2010 - 02/2014)

Ayudante 20 horas semanales
Obtenido por Concurso de oposición.
Escalafón: Docente
Grado: Grado 1
Cargo: Efectivo

ACTIVIDADES

LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

Ancestría y Farmacogenética en la terapia anti-leucemia pediátrica (10/2010 - 02/2014)

La leucemia linfoblástica aguda (LLA) comprende casi el 70% de los cánceres pediátricos, la cual alcanza más del 80% de remisión completa en los pacientes atendidos en el Servicio de Hemato-Oncología Pediátrica (SHOP) del Centro Hospitalario Pereira Rosell. El tratamiento de estas afecciones consiste en una poliquimioterapia aplicada en varios ciclos durante dos o tres años de varios fármacos. Debido a la acción inespecífica de estos fármacos, los tratamientos actuales presentan efectos desfavorables a corto y largo plazo, provocando que cerca del 20% de los pacientes no puedan alcanzar una remisión completa de la enfermedad. Se ha visto que las variantes genéticas de proteínas involucradas en las vías de metabolización y distribución de los fármacos (TPMT, TYMS, UGT1A1, GST, MTHFR, RFC), que son frecuentes a nivel poblacional (polimorfismos), están fuertemente relacionados con los efectos tóxicos, los fenómenos de resistencia a fármacos y el riesgo de recurrencia. Adicionalmente algunos trabajos han vinculado a la etnicidad con la respuesta diferencial al tratamiento. Debido a que la estructura genética de la población uruguaya es compuesta y distinta a las poblaciones europeas y de Norteamérica no se puede extrapolar directamente los estudios de otras regiones a nuestro país. Por esta razón, es necesario conocer como se distribuyen estas variantes en nuestra población y determinar como se relacionan con la etnicidad individual de cada paciente y los efectos adversos de los tratamientos. El conocimiento de las variantes genéticas y los mecanismos moleculares de las mismas, permiten una mejor identificación de individuos en riesgo, una mejor descripción y clasificación de la enfermedad y el desarrollo de marcadores pronóstico y de respuesta al tratamiento.

15 horas semanales

Facultad de Medicina, Departamento de genética , Integrante del equipo

Equipo: DA LUZ, J., ROCHE, L.

Palabras clave: Farmacogenética Leucemia Pediátrica Cáncer Variantes genéticas Ancestría Individual

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

DOCENCIA

Biología Molecular y Celular - CBCC1 (10/2013 - 11/2013)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Dictado de Discusion Grupal y Practico de CBCC1, 10 horas, Teórico-Práctico
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /

del Ciclo Básico Clínico Comunitario, Módulo 6 (CBCC 6) (08/2013 - 08/2013)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Dictado de Discusion Grupal de CBCC6, 4 horas, Práctico
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /

Ciclo Introductorio - Dr. En Medicina (05/2013 - 06/2013)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Taller de Biología-Genética, 4 horas, Teórico-Práctico
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana

Desarrollo, CBCC5 (06/2013 - 06/2013)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Dictado de Discusion Grupal de CBCC5, 4 horas, Práctico
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /

ESFUNO en las Escuelas de Tecnología Médica (05/2013 - 05/2013)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Dictado de Discusion Grupal de UTI Biología Celular y Tisular, 3 horas, Teórico-Práctico
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana

Biología Molecular y Celular - CBCC1 (10/2012 - 11/2012)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Dictado de Discusion Grupal del CBCC1, 10 horas, Práctico
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /

del Ciclo Básico Clínico Comunitario, Módulo 6 (CBCC 6) (08/2012 - 08/2012)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Dictado de Discusion Grupal del CBCC6, 4 horas, Práctico
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /

Desarrollo, CBCC5 (06/2012 - 06/2012)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Dictado de Discusion Grupal del CBCC5, 4 horas, Práctico
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /

Ciclo Introductorio - Dr. En Medicina (05/2012 - 06/2012)

Grado

Asistente

Asignaturas:

Taller de Biología-Genética, 4 horas, Teórico-Práctico

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana

ESFUNO en las Escuelas de Tecnología Médica (05/2012 - 05/2012)

Grado

Asistente

Asignaturas:

Dictado de Discusion Grupal de UTI Biología Celular y Tisular, 4 horas, Teórico-Práctico

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana

Biología Molecular y Celular - CBCC1 (10/2011 - 11/2011)

Grado

Asistente

Asignaturas:

Dictado de Discusion Grupal del CBCC1, 10 horas, Práctico

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /

Cardiología, CBCC4 (11/2011 - 11/2011)

Grado

Asistente

Asignaturas:

Dictado de Discusion Grupal del CBCC4, 3 horas, Práctico

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /

del Ciclo Básico Clínico Comunitario, Módulo 6 (CBCC 6) (08/2011 - 08/2011)

Grado

Asistente

Asignaturas:

Dictado de Discusion Grupal de CBCC6, 4 horas, Práctico

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana

Desarrollo, CBCC5 (06/2011 - 06/2011)

Grado

Asistente

Asignaturas:

Dictado de Discusion Grupal del CBCC5, 4 horas, Práctico

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /

Ciclo Introductorio - Dr. En Medicina (05/2011 - 06/2011)

Grado

Asistente

Asignaturas:

Taller de Biología-Genética, 4 horas, Teórico-Práctico

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana

ESFUNO en las Escuelas de Tecnología Médica (05/2011 - 05/2011)

Grado

Asistente

Asignaturas:

Dictado de Discusion Grupal de UTI Biología Celular y Tisular, 4 horas, Teórico-Práctico

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana

Biología Molecular y Celular - CBCC1 (10/2010 - 11/2010)

Grado

Asistente

Asignaturas:

Dictado de Discusion Grupal del CBCC1, 10 horas, Práctico

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /

CARGA HORARIA

Carga horaria de docencia: 8 horas

Carga horaria de investigación: 25 horas

Carga horaria de formación RRHH: 3 horas

Carga horaria de extensión: 1 hora

Carga horaria de gestión: 3 horas

Producción científica/tecnológica

Según la OMS, el cáncer infantil es una enfermedad poco frecuente y representa el 0,5-4,6% de todos los cánceres reportado. Aunque los índices de mortalidad por cáncer infantil han bajado en casi 70% en las últimas décadas, el cáncer sigue siendo la principal causa de muerte en niños de entre 1 y 14 años en países desarrollados. Al igual que en el resto del mundo, en el Uruguay las leucemias son el tipo de cáncer más común entre los cánceres pediátricos, representando más del 30% de los mismos. La leucemia linfoblástica aguda (LLA) constituye más del 75% de las leucemias pediátricas, con un pico de incidencia entre los 2 y 5 años, siendo la mayoría de los casos (80%) neoplasia de células precursoras de linfocitos B. Se caracteriza por la expansión rápida y descontrolada de células precursoras de los linfocitos, que invaden la médula ósea y se propagan al resto de los tejidos. Los pacientes con LLA pueden presentar cuadros clínicos que van desde casi asintomáticos hasta muy graves. Hasta el momento, la causa de la LLA es desconocida. En las últimas décadas, gracias al tratamiento con quimioterapia combinada de varios fármacos y radiación, y a la creación de centros especializados, la supervivencia libre de enfermedad y global a largo plazo han tenido un aumento significativo. Al igual que lo observado en países desarrollados, el porcentaje de cura de la LLA en nuestro país es superior al 80%. En Uruguay, el tratamiento de LLA se lleva a cabo principalmente en el Servicio de Hemato-oncología Pediátrica del Centro Hospitalario Pereira Rossell, centro de referencia para esta enfermedad en nuestro país. El tratamiento consiste en una poliquimioterapia de dos años de duración y consta de cinco etapas: Inducción, Intensificación, Consolidación, Reintensificación y Mantenimiento. Debido al estrecho rango farmacológico y a la acción inespecífica de los fármacos, un porcentaje no despreciable de los pacientes sufre eventos de toxicidad hematológica y/o hepática severa, que obliga a reducir y/o suspender parte del tratamiento. Por tanto, una reducción de la toxicidad relacionada con los fármacos resultaría en una menor interrupción de la quimioterapia y como consecuencia un menor número de recaídas de la enfermedad. Se ha visto que las variantes genéticas de proteínas involucradas en las vías de metabolización y distribución de los fármacos están fuertemente relacionadas con los efectos tóxicos, los fenómenos de resistencia a fármacos y el riesgo de recurrencia. Adicionalmente algunos trabajos han vinculado a la etnicidad con la respuesta diferencial al tratamiento. Debido a que la estructura genética de la población uruguaya es compuesta y distinta a las poblaciones europeas y de Norteamérica no se puede extrapolar directamente los estudios de otras regiones a nuestro país. Por esta razón es necesario conocer como se distribuyen estas variantes en nuestra población y como se relacionan con la etnicidad individual de cada paciente. El conocimiento de las variantes genéticas permiten una mejor identificación de individuos en riesgo, una mejor clasificación de la enfermedad y el desarrollo de marcadores pronóstico y de respuesta al tratamiento.

Producción bibliográfica

ARTÍCULOS PUBLICADOS

ARBITRADOS

A Novel ?0-Thalassemia Deletion in a Brazilian Child with Hb H Disease: --Mococa (Completo, 2024)

SOLER, AM, PEDROSO, G., ALBUQUERQUE, DM., FERNANDO FERREIRA COSTA, SANTOS MNN, KNIJNENBURG, J., SONATI, MF., DA LUZ J

International Journal of Laboratory Hematology, 2024

Palabras clave: alpha-thalassemia breakpoint deletion HbH disease hemoglobinopathies deletion
Medio de divulgación: Internet
ISSN: 17515521
E-ISSN: 13652257
DOI: [10.1111/ijlh.14277](https://doi.org/10.1111/ijlh.14277)
<https://www.islh.org/web/journal.php>
WEB OF SCIENCE™ Scopus®

An updated examination of the perception of barriers for pharmacogenomics implementation and the usefulness of drug/gene pairs in Latin America and the Caribbean (Completo, 2023)

AIMEÉ SALAS-HERNÁNDEZ, MACARENA GALLEGUILLLOS, MATÍAS CARRASCO, ANDRÉS LÓPEZ-CORTÉS, MARÍA ANA REDAL, DORA FONSECA-MENDOZA, PATRICIA ESPERÓN, FARITH GONZÁLEZ-MARTÍNEZ, ISMAEL LARES-ASSEFF, ALBERTO LAZAROWSKI, VERÓNICA LOERA-CASTAÑEDA, DIADELIS REMÍREZ, MATÍAS F. MARTÍNEZ, RODRIGO VARGAS, FABRICIO RIOS-SANTOS, ANTONIO MACHO, JUAN P. CAYÚN, GERMÁN R. PEREZ, CAROLINA GUTIERREZ, LESLIE C. CERPA, TAMARA LEIVA, SUSAN CALFUNAO, LESLY XAJIL, CHRISTOPHER SANDOVAL, MARCELO SUÁREZ, ARIANA GONZALEZ, GABRIELA ECHEVERRÍA-GARCÉS, LUIS SULLÓN-DEXTRE, EUGENIA CORDERO-GARCÍA, ALEXIS R. MORALES, ANDREA AVENDAÑO, ENRIQUE SÁNCHEZ, LAURA C. BASTONE, CESAR LARA, PATRICIA ZULUAGA-ARIAS, ANA MARÍA SOLER, JULIO DA LUZ, GABRIELA BURGUEÑO-RODRÍGUEZ, MARCELO VITAL, ELIZABETH REYES-REYES, ALEXANDER HUACCHA, YEIMY V. ARIZA, NAOMI TZUL, ANA L. RENDÓN, ROBERTO SERRANO, LARISSA ACOSTA, ANGELO MOTTA-PARDO, LEONARDO BELTRÁN-ANGARITA, ERIKA BRAND, MIGUEL A. JIMÉNEZ, GLADYS MARIBEL HIDALGO-LOZADA, MARINA M. J. ROMERO-PRADO, KARLA ESCOBAR-CASTRO, MARIEL UMAÑA-RIVAS, JUAN D. VIVAS, PAOLA LAGOS, YINETH BALLÉN MARTÍNEZ, SHARLETH QUESADA, CAMILA CALFIO, MARIA L. ARIAS, MARÍA A. LAVANDEROS, DANTE D. CÁCERES, ALBERTO SALAZAR-GRANARA, NELSON M. VARELA, LUIS A. QUIÑONES

Frontiers in Pharmacology, v.: 14 2023

Medio de divulgación: Internet

Lugar de publicación: Switzerland

E-ISSN: 16639812

DOI: [10.3389/fphar.2023.1175737](https://doi.org/10.3389/fphar.2023.1175737)

<http://dx.doi.org/10.3389/fphar.2023.1175737>

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Pharmacogenetics of pediatric Acute Lymphoblastic Leukemia in Uruguay: adverse events related to induction phase drugs (Completo, 2023)

Burgueño-Rodríguez G., Dra. Yessika Méndez, OLANO, N., Magdalena Schelotto Musetti, Castillo LA, DA LUZ J, SOLER, AM

Frontiers in Pharmacology, v.: 14 p.:1 - 10, 2023

Palabras clave: acute lymphoblastic leukemia toxicity ancestry pharmacogenetics

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 16639812

DOI: [10.3389/fphar.2023.1278769](https://doi.org/10.3389/fphar.2023.1278769)

<https://www.frontiersin.org/journals/pharmacology>

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Alpha thalassemia and alpha-MRE haplotypes in Uruguayan patients with microcytosis and hypochromia without anemia (Completo, 2021)

SOLER, AM, Facanali, B, L. Da Silveira, Pedroso, G, López, P, Savio, E, Sonati, MF, DA LUZ J
Genetics and Molecular Biology, p.:1 - 6, 2021

Palabras clave: Alfa talasemia Alfa-MRE Microcitosis Hipocromia Uruguay

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hemoglobinopatías

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 14154757

E-ISSN: 16784685

DOI: [10.1590/1678-4685-GMB-2020-0399](https://doi.org/10.1590/1678-4685-GMB-2020-0399)

Scopus® latindex

Ancestry and TPMT-VNTR Polymorphism: Relationship with Hematological Toxicity in Uruguayan Patients with Acute Lymphoblastic Leukemia (Completo, 2020) Trabajo relevante

Burgueño-Rodríguez G., Méndez, Y., Olano, N., Dabezies, A., B. BERTONI, da Luz, JA, Castillo, LA, SOLER, AM

Frontiers in Pharmacology, v.: 11 p.:1 - 8, 2020

Palabras clave: Leucemia Linfoblástica Aguda TPMT TPMT-VNTR 6-MP Farmacogenómica Ancestría Toxicidad Hematológica

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 16639812

DOI: [10.3389/fphar.2020.594262](https://doi.org/10.3389/fphar.2020.594262)

<https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fphar.2020.594262/full>

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

TPMT and NUDT15 genes are both related to mercaptopurine intolerance in patients with acute lymphoblastic leukemia from Uruguay (Completo, 2018) Trabajo relevante

SOLER, AM, NO, YM, AL, SILVEIRA, A, DABEZIES, A, CASTILLOS, L, DA LUZ, JA

British Journal of Haematology, v.: 181 2, p.:252 - 255, 2018

Palabras clave: TPMT Pediatric Acute Lymphoblastic Leukemia 6-Mercaptopurine

Pharmacogenetics NUDT15

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenómica

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: UK

ISSN: 00071048

E-ISSN: 13652141

DOI: [10.1111/bjh.14532](https://doi.org/10.1111/bjh.14532)

[http://onlinelibrary.wiley.com/journal/10.1111/\(ISSN\)1365-2141](http://onlinelibrary.wiley.com/journal/10.1111/(ISSN)1365-2141)

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Alpha thalassemia 5.2 deletion detected by multiplex gap PCR in a Uruguayan family: the first case report in the Americas (Completo, 2016) Trabajo relevante

SOLER, AM, SCHELOTTO, M, DE OLIVEIRA MOTA, N, DORTA FERREIRA, R, SONATI, MF, DA LUZ, JA

Hemoglobin, v.: 40 4, p.:289 - 292, 2016

Palabras clave: Hemoglobinopathies Alpha thalassemia Deletion Uruguayan Population Multiplex gap PCR

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hemoglobinopatías

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: UK

E-ISSN: 1532432X

DOI: [10.1080/03630269.2016.1200072](https://doi.org/10.1080/03630269.2016.1200072)

<http://www.tandfonline.com/loi/ihem20>

Scopus®

NO ARBITRADOS

Linkage relationships of spontaneous mutations in *Drosophila willistoni* (Completo, 2012)

SOLER, AM, Beatriz Goñi

Drosophila Information Service, v.: 95 p.:129 - 139, 2012

Palabras clave: D. willistoni Ligamiento Mutaciones

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Drosophila

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Drosophila

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 00707333

<http://www.ou.edu/journals/dis/DIS95/Soler%20129.pdf>

PUBLICACIÓN DE TRABAJOS PRESENTADOS EN EVENTOS

Delecao Talassemica alfa 0 nova (-MOCOCA) detectada em crianca com doenca da Hb H (-3.7/-

MOCOCA) (2022)

SOLER, AM , PEDROSO, GA , GERALDO, APM , OLIVEIRA, BB , COSTA, FF , SANTOS, MNN , HARTEVELD, CL , JORGE, SE , SONATI, MF , DA LUZ J

Publicado

Resumen

Evento: Regional

Descripción: Congresso Brasileiro de Hematologia, Hemoterapia e Terapia Celular ? HEMO 2022

Ciudad: San Pablo

Año del evento: 2022

Anales/Proceedings: Hematology, Transfusion and Cell Therapy

Volumen: 44

Página inicial: 547

Página final: 547

ISSN/ISBN: 2531-1387

Editorial: Elsevier

Palabras clave: Alfa Talasemia Hemoglobinopatías MocoCA Hemoglobina Bart's

Medio de divulgación: Internet

DOI: <https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.935>

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2531137922010501>

Talasemia alfa resultante de deleção do elemento regulatório do cluster alfa em dois indivíduos não relacionados (2022)

OLIVEIRA, BB , PEDROSO, GA , SANTOS, MNND , COSTA, FF , SOLER, AM , DA LUZ J , HARTEVELD, CL , JORGE, SE

Publicado

Resumen

Evento: Regional

Descripción: Congresso Brasileiro de Hematologia, Hemoterapia e Terapia Celular ? HEMO 2022

Ciudad: San Pablo

Año del evento: 2022

Anales/Proceedings: Hematology, Transfusion and Cell Therapy

Volumen: 44

Página inicial: 61

Página final: 61

ISSN/ISBN: 2531-1379

Editorial: Elsevier

Palabras clave: Alfa Talasemia Alfa MRE Hemoglobinopatías

Medio de divulgación: Internet

DOI: <https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.101>

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2531137922002164?via%3Dihub>

Toxicidad por Metotrexato en Fase de Consolidación del Tratamiento de la Leucemia Linfoblástica Aguda (2021)

SOLER, AM , Burgueño-Rodríguez G. , D'ANDREA, L. , Olano, N. , Méndez, Y. , Rodríguez-Orsorio Nelida , DA LUZ J

Publicado

Resumen

Evento: Internacional

Descripción: XVIII Congreso Latinoamericano de Genética

Ciudad: Valdivia

Año del evento: 2021

Anales/Proceedings: Journal of Basic and Applied Genetic

Volumen: 32

Página inicial: 102

ISSN/ISBN: 1852-6322

Ciudad: Buenos Aires

Palabras clave: Farmacogenómica Metotrexato Leucemia Linfoblástica Aguda Consolidación

SLC19A1 SLCO1A2 SLCO1B1

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenómica

Medio de divulgación: Papel

DOI: [10.35407/bag.2021.32.01.suppl.08](https://doi.org/10.35407/bag.2021.32.01.suppl.08)

Financiación/Cooperación:

Agencia Nacional de Investigación e Innovación / Apoyo financiero, Uruguay

Farmacogenética de la toxicidad de la fase de inducción del tratamiento de la leucemia linfoblástica aguda pediátrica en Uruguay (2021)

Burgueño-Rodríguez G. , SOLER, AM , Olano, N , Méndez, Y , Dabiezies, A , Castillo, LA , DA LUZ J
Publicado
Resumen
Evento: Internacional
Descripción: IV Congreso Latinoamericano de Farmacogenómica y Medicina Personalizada
Ciudad: Buenos Aires
Año del evento: 2021
Anales/Proceedings: Latin American Journal of Clinical Sciences and Medical Technology
Volumen: 3
Página inicial: 218
Página final: 219
ISSN/ISBN: 2683-2291
Editorial: Vesalio S. C.
Ciudad: Ciudad de México
Palabras clave: Farmacogenética Leucemia Linfoblástica Aguda Inducción Prednisona Vincristina L-Asparaginasa ACP1 ABCB1
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética
Medio de divulgación: Internet
DOI: [10.34141/LJCS4311912](https://doi.org/10.34141/LJCS4311912)
Financiación/Cooperación:
Comisión Sectorial de Investigación Científica / Apoyo financiero, Uruguay
<http://lajclinsci.com/SrR>

Variantes génicas vinculadas con la toxicidad por 6-mercaptopurina en pacientes uruguayos con Leucemia Linfoblástica Aguda (2019)

Burgueño-Rodríguez G. , Malimpensa, D , DA LUZ J , SOLER, AM
Publicado
Resumen
Evento: Internacional
Descripción: XVII Congreso Latinoamericano de Genética
Ciudad: Mendoza, Argentina
Año del evento: 2019
Anales/Proceedings: Journal of Basic and Applied Genetics
Volumen: 30
Página inicial: 127
ISSN/ISBN: 1852-6322
Palabras clave: Leucemia Linfoblástica Aguda Farmacogenética TPMT ABCC4 NUDT15 ITPA 6-Mercaptopurina Toxicidad
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenómica
Medio de divulgación: Internet
DOI: [10.35407/bag.2019.XXX.01.supp](https://doi.org/10.35407/bag.2019.XXX.01.supp)
Financiación/Cooperación:
Comisión Sectorial de Investigación Científica / Apoyo financiero, Uruguay
<https://sag.org.ar/jbag/project/vol-xxx-suppl-1/>

Ancestralidad y farmacogenómica en pacientes pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda de Uruguay (2019) Trabajo relevante

SOLER, AM , Burgueño-Rodríguez G. , Malimpensa, D , Olano, N , Méndez, Y , Schelotto Musetti Magdalena , DABEZIES, A , Castillo, L , DA LUZ J
Publicado
Resumen
Evento: Internacional
Descripción: 3er Congreso Latinoamericano de Farmacogenómica y Medicina Personalizada
Ciudad: Cusco, peru
Año del evento: 2019
Palabras clave: Leucemia Linfoblástica Aguda Pediátrica Farmacogenética Toxicidad Ancestralidad TPMT NUDT15 6-Mercaptopurina
Áreas de conocimiento:

Farmacogenética de la 6-Mercaptopurina en pacientes pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda del Uruguay (2017)

SOLER, AM, NO, YM, AL, SILVEIRA, A, DABEZIES, A, CASTILLO, LA, DR.

Publicado

Resumen

Evento: Internacional

Descripción: Segundo Congreso Latinoamericano de Genómica y Medicina Personalizada

Ciudad: Durango, México

Año del evento: 2017

Palabras clave: Farmacogenética TPMT Leucemia Linfoblástica Aguda NUDT15 6-Mercaptopurina

Ancestralidad

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

Medio de divulgación: Internet

Farmacogenética de la Toxicidad Producida por 6-MP y MTX en Pacientes Pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda (2016)

SOLER, AM, ANDREA GILETTI, ESPERON, P., DA LUZ J

Publicado

Resumen

Evento: Internacional

Descripción: XVI Congreso Latinoamericano de Genética

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 2016

Anales/Proceedings: Journal of Basic and Applied Genetics

Volumen: 27

Página inicial: 176

ISSN/ISBN: 1852-6233

Ciudad: Buenos Aires

Palabras clave: Farmacogenética TPMT leucemia Linfoblástica Aguda Pediátrica 6-Mercaptopurina

Metotrexato MTHFR ITPA TYMS

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

Medio de divulgación: Internet

<https://sag.org.ar/jbag/>

Farmacogenética de la Leucemia Linfoblástica Aguda pediátrica en el Uruguay (2014) Trabajo relevante

SOLER, AM, DA LUZ, JA

Publicado

Resumen

Evento: Internacional

Descripción: XIII congreso Colombiano y VII Congreso Internacional de Genética Humana

Ciudad: Cali, Colombia

Año del evento: 2014

Anales/Proceedings: Latin American Journal of Human Genetics

Volumen: 2

Fascículo: 1

Página inicial: 44

Editorial: Editorial Board

Palabras clave: Farmacogenética Leucemia Ancestral

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Farmacogenética

Medio de divulgación: Internet

<http://www.latinhumangenetics.com>

LRRK2 mutations and Parkinson's disease in the uruguayan population (2013)

RAGGIO, V, DIEGUEZ, E, LESCANO, A, AGUIAR, B, ALJANATI, R, MARTINOVIC, M, AMORIN, I,

GONZALEZ, N, OJEDA, A, POMAR, V, NOGUEIRA, G, AGUERRE, L, MONTADO, G,

ETCHANDY, G, SEGRED, E, SOLER, AM, YEARTOUT, D, HUSTON, H, BUZÓ, R, ZABETIAN, CP,

MATA, IF

Publicado

Resumen
Evento: Internacional
Descripción: 17th Congreso Internacional de enfermedad de Parkinson y Desordenes del Movimiento
Ciudad: Sydney, Australia
Año del evento: 2013
Anales/Proceedings: Movement disorders : official journal of the Movement Disorder Society
Volumen: 28
Fascículo: 1
ISSN/ISBN: 1531-8257
Editorial: Raven Press
Ciudad: Nueva York, USA
Palabras clave: enfermedad de Parkinson LRRK2
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana, Enfermedad de Parkinson
Medio de divulgación: Internet
DOI: [10.1002/mds.25605](https://doi.org/10.1002/mds.25605)
www.movementdisorders.org/

Producción técnica

OTRAS PRODUCCIONES

ORGANIZACIÓN DE EVENTOS

El VIH de Hoy (2024)

SOLER, AM, MIR D, Podchibiakin, A. A.

Otro

Sub Tipo: Organización

Lugar: Uruguay, CENUR Litoral Norte

Idioma: Español

Web: <https://www.vih-de-hoy.com/>

Duración: 1 semanas

Institución Promotora/Financiadora: Comisión Coordinadora del Interior (CCI) y Comisión Sectorial de Investigación Científica

Información adicional: En conmemoración al Día Nacional de Respuesta al VIH-SIDA en Uruguay que se celebra el 29 de julio organizamos "El VIH de HOY". Este evento se llevó a cabo en el Centro Universitario Regional (CENUR) Litoral Norte sede Salto de la Universidad de la República (Udelar), entre el 29 de julio y el 1 de Agosto, e incluyó tres actividades principales: - Conversatorio y Jornada de Testeo (29/07) - Conferencias técnicas dirigidas a personal de salud (30/07) - Capacitación en secuenciación de genomas completos de VIH (29/07 - 01/08)

Jornadas Académicas Conmemorativas de los 200 años del nacimiento de Gregorio Mendel (2023)

SOLER, AM, LARRANDABURU M, M. RODRIGUEZ, DA LUZ J, José Elías García Ortiz, Burgueño-Rodríguez G.

Otro

Sub Tipo: Organización

Lugar: Uruguay, CENUR Litoral Norte

Idioma: Español

Institución Promotora/Financiadora: Sociedad Uruguaya de Genética, Red Latinoamericana de Genética Humana

Evaluaciones

EVALUACIÓN DE PUBLICACIONES

REVISIONES

Molecular Genetics & Genomic Medicine (2023)

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: Menos de 5

Llamado Ayudante Gdo.1 interino para el proyecto CSIC-VUSP Mod II - 2017 (2018)

Comité evaluador
Uruguay
Cantidad: Menos de 5

Formación de RRHH

TUTORÍAS CONCLUIDAS

POSGRADO

Farmacogenética de la Leucemia Linfoblástica Aguda pediátrica en Uruguay: eventos adversos vinculados a fármacos de la fase de inducción (2019 - 2022)

Tesis de maestría
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Centro Universitario Regional Litoral Norte / Laboratorio de Genética Molecular Humana , Uruguay
Programa: PEDECIBA
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad (DA LUZ J , SOLER, AM)
Nombre del orientado: Gabriela Burgueño-Rodríguez
País: Uruguay
Palabras Clave: Leucemia Linfoblástica Aguda Pediatrica Prednisona Vincristina L-Asparaginasa Toxicidad Farmacogenomica Inducción
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenómica

GRADO

Epidemiología Molecular del VIH-1 en Uruguay: una retrospectiva de 15 años (2022 - 2023)

Tesis/Monografía de grado
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Centro Universitario Regional Litoral Norte / Departamento de Ciencias Biológicas , Uruguay
Programa: Licenciatura en Biología Humana
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad (SOLER, AM , MIR D)
Nombre del orientado: Agustina Añasco
País: Uruguay
Palabras Clave: VIH Uruguay Dinamica-Evolutiva

Mapeo genético del cromosoma 2 de Drosophila willistoni

Tesis/Monografía de grado
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias , Uruguay
Programa: Licenciatura en Ciencias Biológicas
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad
Nombre del orientado: Sebastian Rodríguez
País: Uruguay
Palabras Clave: Mapeo Genético
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética de Drosophila

Análisis de la recombinación genética en machos de Drosophila willistoni

Tesis/Monografía de grado
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias , Uruguay
Programa: Licenciatura en Ciencias Biológicas
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad
Nombre del orientado: Yanina Leone
País: Uruguay
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética de Drosophila

TUTORÍAS EN MARCHA

POSGRADO

Estudio de genes vinculados a la respuesta terapéutica y toxicidad inducida por glucocorticoides (2024)

Tesis de maestría

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Centro Universitario Regional Litoral Norte / Laboratorio de Moléculas Bioactivas, Depto. de Ciencias Biológicas , Uruguay

Programa: Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas (PEDECIBA)

Tipo de orientación: Cotutor

Nombre del orientado: Carla Palermo

País/Idioma: Uruguay,

Palabras Clave: Glucocorticoides Dexametasona Prednisona Toxicidad Respuesta Terapéutica

URUGUAY: Primeros pasos a la GENOTIPIFICACIÓN RHD en donantes y pacientes, una estrategia hacia la optimización del recurso del uso de sangre Rh negativa y aplicación de inmunoprofilaxis anti D, únicas estrategias en la prevención de conflictos de grupos (2023)

Tesis de maestría

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Centro Universitario Regional Litoral Norte / Departamento de Ciencias Biológicas-Lab. Genética Molecular Humana , Uruguay

Programa: PROINBIO

Tipo de orientación: Tutor único o principal

Nombre del orientado: Mariana Rodríguez

País/Idioma: Uruguay,

Palabras Clave: Grupos Sanguíneos RHD

GRADO

Estudio de variantes farmacogenéticas con relevancia clínica en la población Uruguaya (2023)

Tesis/Monografía de grado

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Centro Universitario Regional Litoral Norte / Laboratorio de Genética Molecular Humana, Depto. de Ciencias Biológicas , Uruguay

Programa: Licenciatura en Biología Humana

Tipo de orientación: Tutor único o principal

Nombre del orientado: Lucas Ignacio Rodríguez de Avila Soto

País/Idioma: Uruguay,

Palabras Clave: Variantes Farmacogenéticas

Otros datos relevantes

PREMIOS, HONORES Y TÍTULOS

Mejor presentación oral: ¿Eventos adversos relacionados con fármacos en fase de inducción del tratamiento de la leucemia linfoblástica aguda pediátrica en Uruguay.? (2023)

(Internacional)

Asociación Colombiana de Médicos Genetistas y Medicina Genómica

Presentado en Primer Congreso Iberoamericano de Genética Médica y Medicina Genómica (11 al 15 de septiembre de 2023 en Cartagena de Indias, Colombia).

Mención Especial: "Combinación inusual: Rasgo Falciforme y alfa talasemia con componente Hereditario" (2023)

(Nacional)

Sociedad de Hematología del Uruguay

Presentado en el XVII Congreso Uruguayo de Hematología (14 al 16 Setiembre 2023 - Punta del Este, Uruguay)

Mención a mejor trabajo "Farmacogenética de la Toxicidad de la fase de inducción del tratamiento de la Leucemia Linfoblástica Aguda pediátrica en Uruguay" (2021)

(Internacional)

Sociedad Latinoamericana de Farmacogenómica y Medicina Personalizada (SOLFAGEM)

Mención a mejor trabajo en el IV Congreso Latinoamericano de Farmacogenética y Medicina personalizada (8 al 10 de Noviembre 2021- Buenos Aires, Argentina)

Mejor Poster: "Toxicidad por Metotrexato en fase de consolidación del tratamiento de la Leucemia Linfoblástica Aguda" (2021)

(Internacional)
Asociación Latinoamericana de Genética
Obtención del Premio a mejor "Comunicación Libre (Poster)" en la sección Farmacogenética del XVIII Congreso Latinoamericano de Genética (ALAG), que se llevó a cabo en Valdivia- Chile entre el 5 y 8 de octubre del 2021

PRESENTACIONES EN EVENTOS

Congreso Nacional de Biociencias (2025)

Congreso
Moderador de Mesa de presentaciones Orales de estudiantes de la SUG
Uruguay
Tipo de participación: Moderador
Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Biociencias
Alcance geográfico: Nacional

Congreso Nacional de Biociencias (2025)

Congreso
Tratamiento de la leucemia infantil: anticipando la toxicidad mediante farmacogenética
Uruguay
Tipo de participación: Expositor oral
Carga horaria: 36
Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Biociencias
Alcance geográfico: Regional

Congreso Nacional de Biociencias (2025)

Congreso
Variantes Farmacogenéticas en la Población Uruguaya
Uruguay
Tipo de participación: Otros
Carga horaria: 36
Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Biociencias
Alcance geográfico: Regional

XIX Congreso Latinoamericano de Genética (ALAG2024) (2024)

Congreso
Variantes farmacogenéticas en Uruguay
México
Tipo de participación: Poster
Nombre de la institución promotora: Asociación Latinoamericana de Genética
Alcance geográfico: Internacional

V Congreso Latinoamericano de farmacogenómica y Medicina personalizada (2023)

Congreso
EL ROL DE LA ANCESTRALIDAD EN LA FARMACOGENÉTICA DE LA LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA PEDIÁTRICA EN URUGUAY
Colombia
Tipo de participación: Poster
Nombre de la institución promotora: Sociedad Latinoamericana de Farmacogenómica y Medicina Personalizada (SOLFAGEM)
Alcance geográfico: Internacional

I Congreso Iberoamericano de Genética Médica y Medicina Genómica (2023)

Congreso
Factores Genéticos involucrados en las recaídas de pacientes pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda en Uruguay
Colombia
Tipo de participación: Poster
Nombre de la institución promotora: Asociación Colombiana de Médicos Genetistas y Medicina Genómica
Alcance geográfico: Internacional

XVII Course of the Latin American School of Human and Medical Genetics (2023)

Congreso
Pharmacogenetics of pediatric Acute Lymphoblastic Leukemia in Uruguay: adverse events related to induction phase drugs
Brasil
Tipo de participación: Poster
Nombre de la institución promotora: Latin American School of Human and Medical Genetics
Alcance geográfico: Regional

XIII Congreso Nacional de Virología (2023)

Congreso
Molecular Epidemiology of HIV-1 in Uruguay: A 15-Year Retrospective
México
Tipo de participación: Expositor oral
Nombre de la institución promotora: Sociedad Mexicana de Virología (SMVIROLOGIA)
Alcance geográfico: Internacional

Jornadas Jóvenes Investigadores (2023)

Encuentro
Epidemiología Molecular del VIH-1 en Uruguay: una retrospectiva de 15 años
Paraguay
Tipo de participación: Poster
Nombre de la institución promotora: Asociación de Universidades GRUPO MONTEVIDEO (AUGM)
Alcance geográfico: Regional

XVI Jornadas Nacionales de Antropología Biológica (2023)

Simposio
Estructuración Genética en el Uruguay
Argentina
Tipo de participación: Otros
Nombre de la institución promotora: Asociación de Antropología Biológica Argentina (AABA)
Alcance geográfico: Regional

XVII Congreso Uruguayo de Hematología (2023)

Congreso
Combinación inusual: Rasgo Falciforme y Alfa Talasemia con componente Hereditario
Uruguay
Tipo de participación: Poster
Nombre de la institución promotora: Sociedad de Hematología del Uruguay
Alcance geográfico: Nacional

I Congreso Iberoamericano de Genética Médica y Medicina Genómica (2023)

Congreso
Eventos adversos relacionados con fármacos en fase de inducción del tratamiento de la leucemia linfoblástica aguda pediátrica en Uruguay.
Colombia
Tipo de participación: Expositor oral
Nombre de la institución promotora: Asociación Colombiana de médicos Genetistas y Medicina Genómica
Alcance geográfico: Internacional

Congresso Brasileiro de Hematologia, Hemoterapia e Terapia Celular - HEMO 2022 (2022)

Congreso
DELEÇÃO TALASSÊMICA ALFA NOVA (?MOCOCA) DETECTADA EM CRIANÇA COM DOENÇA DA HB H (-A3.7/?MOCOCA)
Brasil
Tipo de participación: Poster
Nombre de la institución promotora: ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE HEMATOLOGIA, HEMOTERAPIA E TERAPIA CELULAR

Congresso Brasileiro de Hematologia, Hemoterapia e Terapia Celular - HEMO 2022 (2022)

Congreso
TALASSEMIA ALFA RESULTANTE DE DELEÇÃO DO ELEMENTO REGULATÓRIO DO CLUSTER

? EM DOIS INDIVÍDUOS NÃO RELACIONADOS

Brasil

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE HEMATOLOGIA, HEMOTERAPIA E TERAPIA CELULAR Palabras Clave: Alfa Talasemia Alfa MRE Hemoglobinopatías

IV Congreso Latinoamericano de Farmacogenómica y Medicina Personalizada (2021)

Congreso

Farmacogenética de la toxicidad de la fase de inducción del tratamiento de la leucemia linfoblástica Aguda pediátrica en Uruguay

Argentina

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: SOLFAGEM Palabras Clave: Leucemia Linfoblástica Aguda Inducción Prednisona Vincristina L-asparaginasa ABCB1 ACP1 Farmacogenética

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

XVIII Congreso Latinoamericano de Genética (2021)

Congreso

Toxicidad por Metotrexato en Fase de consolidación del tratamiento de la Leucemia Linfoblástica Aguda

Chile

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: Asociación Latinoamericana de Genética (ALAG) Palabras Clave: Leucemia Linfoblástica Aguda Farmacogenética Consolidación SLC19A1 SLCO1B1 SLCO1A2 Metotrexato

International Conference on Erythropoiesis control and ineffective erythropoiesis: From Bench to Bedside (2019)

Congreso

Increased alpha-globin cluster HS-40 copy number in individuals with microcytosis and hypochromia without anemia

Hungría

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: European School of Haematology Palabras Clave: Alfa-Globina Anemia microcitosis Hipocromia HS-40 alfa-talasemia beta-talasemia

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hemoglobinopatías

II Congreso Nacional de Biociencias (2019)

Congreso

¡LOS REPETIDOS IMPORTAN! Regiones repetidas en el promotor del gen TPMT y su vinculación con el tratamiento con 6-mercaptopurina en pacientes pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda.

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 40

Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Biociencias Palabras Clave: Leucemia Linfoblástica Aguda 6-Mercaptopurina TPMT VNTRs NUDT15 Toxicidad

XVII Congreso Latinoamericano de Genética (2019)

Congreso

Variantes génicas vinculadas con la toxicidad por 6-mercaptopurina en pacientes uruguayos con Leucemia Linfoblástica Aguda

Argentina

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 40

Nombre de la institución promotora: Asociación Latinoamericana de Genética Palabras Clave: Leucemia Linfoblástica Aguda 6-Mercaptopurina TPMT ABCC4 NUDT15 ITPA Toxicidad

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenómica

3er Congreso Latinoamericano de Farmacogenómica y Medicina Personalizada (2019)

Congreso

Ancestralidad y farmacogenómica en pacientes pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda de Uruguay

Perú

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 40

Nombre de la institución promotora: Sociedad Latinoamericana de Farmacogenómica y Medicina Personalizada (SOLFAGEM) Palabras Clave: Leucemia Linfoblástica Aguda Pediátrica

Ancestralidad Toxicidad TPMT NUDT15 Metotrexato 6-Mercaptopurina

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenómica

V Jornadas en Biología Humana (2018)

Encuentro

Ancestralidad y Farmacogenética en pacientes con Leucemia Linfoblástica Aguda

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: CENUR Litoral Norte Palabras Clave: Farmacogenética Leucemia Linfoblástica Aguda 6-Mercaptopurina TPMT NUDT15 ITPA ABCC4 Ancestralidad

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

Congreso Internacional de Genética (2018)

Congreso

6-mercaptopurine pharmacogenetics in an admixed population

Brasil

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 40

Nombre de la institución promotora: Sociedad Brasileira de Genética Palabras Clave: 6-Mercaptopurina Farmacogenética Población Uruguaya Leucemia Linfoblástica Aguda

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenómica

Congreso Internacional de Genética (2018)

Congreso

Alpha thalassemia 3.7 deletion origin based on alpha MRE haplotypes in Uruguayan patients

Brasil

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 40

Nombre de la institución promotora: Sociedad Brasileira de Genética Palabras Clave: Alpha-RME Alfa-talasemia Población Uruguaya

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hemoglobinopatías

Segundo Congreso Latinoamericano de Genómica y Medicina Personalizada (2017)

Congreso

Segundo Congreso Latinoamericano de Genómica y Medicina Personalizada

México

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 40

Nombre de la institución promotora: FOLFAGEM Palabras Clave: Farmacogenética TPMT Leucemia Linfoblástica Aguda NUDT15 6-Mercaptopurina Ancestralidad

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

XXIV Congreso de iniciação científica da Unicamp (2016)

Congreso

Investigação de deleções Talassemias Raras por Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA)

Brasil

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: Universidad estadual de Campinas Palabras Clave: MLPA

Alfa-talasemia beta-talasemia hemoglobinopatías
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hemoglobinopatías

XVI Congreso Latinoamericano de Genética (2016)

Congreso
Latinoamericano de Genética
Uruguay
Tipo de participación: Poster
Carga horaria: 30
Nombre de la institución promotora: Asociación Latinoamericana de Genética Palabras Clave:
Farmacogenética Leucemia TPMT NUDT15 6-Mercaptopurina Metotrexato
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

I Encuentro de Investigadores de la Región Noreste (2016)

Encuentro
I Encuentro de Investigadores de la Región Noreste
Uruguay
Tipo de participación: Expositor oral
Carga horaria: 10
Nombre de la institución promotora: Centro Universitario Rivera- Centro Universitario
Tacuarembó- INIA Palabras Clave: Farmacogenética Leucemia Linfoblástica Aguda 6-
Mercaptopurina Metotrexato
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

IV Encuentro de Investigadores del Norte (2015)

Encuentro
Farmacogenética de la leucemia linfoblástica aguda pediátrica en el Uruguay
Uruguay
Tipo de participación: Poster
Carga horaria: 16
Nombre de la institución promotora: UdelaR

IV Encuentro de Investigadores del Norte (2015)

Encuentro
Una nueva mutación de alfa talasemia en una familia uruguaya
Uruguay
Tipo de participación: Poster
Carga horaria: 16
Nombre de la institución promotora: UdelaR

XIII Congreso Colombiano y VII Congreso Internacional de Genética Humana (2014)

Congreso
Farmacogenética de la leucemia linfoblástica aguda pediátrica en el Uruguay
Colombia
Tipo de participación: Expositor oral
Carga horaria: 24
Nombre de la institución promotora: Asociación Colombiana de Genética Humana Palabras
Clave: Farmacogenética Leucemia Ancestría
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

III Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética (2014)

Congreso
III Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética
Uruguay
Tipo de participación: Poster
Carga horaria: 30
Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Genética Palabras Clave: D. willistoni
Mutantes Alas
Áreas de conocimiento:

V congreso Uruguayo de neurología (2013)

Congreso

Mutaciones en el gen LRRK2 y enfermedad de Parkinson en la población Uruguaya

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: Sociedad e Neurología del Uruguay Palabras Clave: Parkinson LRRK2

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Neurología

17th Congreso Internacional de enfermedad de Parkinson y Desordenes del Movimiento (2013)

Congreso

LRRK2 mutations and Parkinsons disease in the uruguayan population

Australia

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 30

Nombre de la institución promotora: The Movement Disorder Society Palabras Clave: enfermedad de Parkinson LRRK2

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Enfermedad de Parkinson

XIV Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias (2012)

Congreso

Variantes de los genes TPMT y TYMS en pacientes pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA).

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 30

Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Biociencias Palabras Clave: Farmacogenética TPMT TYMS Leucemia Pediátrica

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

XII Congreso Colombiano y VI Congreso Internacional de Genética Humana (2012)

Congreso

Variantes de los genes TPMT y TYMS en pacientes pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA)

Colombia

Tipo de participación: Expositor oral

Carga horaria: 30

Nombre de la institución promotora: Asociación Colombiana de Genética Humana y La Universidad de la Sabana Palabras Clave: TPMT TYMS Leucemia Pediátrica

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

XII Congreso Uruguayo de Hematología (2012)

Congreso

Frecuencia y espectro de mutaciones de hemoglobinopatías en niños del CHPR

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 30

Nombre de la institución promotora: Sociedad de Hematología del Uruguay Palabras Clave: Mutaciones Hemoglobinopatías

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

XII Congreso Uruguayo de Hematología (2012)

Congreso

Hemoglobinopatías en el Uruguay

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 30
Nombre de la institución promotora: Sociedad de Hematología del Uruguay Palabras Clave:
Hemoglobinopatías
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

XII Congreso Uruguayo de Hematología (2012)

Congreso
Farmacogenética del tratamiento Hemato-oncológico. Introducción de conceptos farmacogenéticos y accesibilidad del diagnóstico
Uruguay
Tipo de participación: Poster
Carga horaria: 30
Nombre de la institución promotora: Sociedad de Hematología del Uruguay Palabras Clave:
Farmacogenética Hemato-oncología
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

XII Congreso Uruguayo de Hematología (2012)

Congreso
Farmacogenética de las Leucemias Pediátricas
Uruguay
Tipo de participación: Poster
Carga horaria: 30
Nombre de la institución promotora: Sociedad de Hematología del Uruguay Palabras Clave:
Farmacogenética Leucemia Pediátrica
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

II Jornadas de Genética del Uruguay (2011)

Congreso
Mapa de ligamiento en *Drosophila willistoni*. Construcción de cepas marcadoras
Uruguay
Tipo de participación: Poster
Carga horaria: 30
Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Genética Palabras Clave: *D. willistoni*
Ligamiento Genético Cepas Marcadoras
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / *Drosophila*

VII Simposio de Ecología, Genética y Evolución de *Drosophila* (2011)

Congreso
Mapa genético en *Drosophila willistoni*
Brasil
Tipo de participación: Poster
Carga horaria: 30 Palabras Clave: *D. willistoni* Mapeo Genético
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / *Drosophila*

VI Simposio de Ecología, Genética y Evolución de *Drosophila* (2009)

Congreso
Proposed Chromosome Linkage in *Drosophila willistoni*
Brasil
Tipo de participación: Poster
Carga horaria: 30 Palabras Clave: *D. willistoni* Ligamiento Genético
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / *Drosophila*

I Jornadas de Genética del Uruguay (2008)

Congreso
Ligamiento cromosómico de mutaciones espontáneas en *Drosophila willistoni*. Nuevos Datos
Uruguay
Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 30
 Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Genética Palabras Clave: D. willistoni
 Ligamiento Genético Mutaciones
 Areas de conocimiento:
 Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Drosophila

IV Congreso Nacional de Áreas Naturales Protegidas (2007)

Congreso
 Dípteros de la familia Drosophilidae en el área de influencia de la Laguna Negra y su potencial como organismos bioindicadores de cambio ambiental
 Uruguay
 Tipo de participación: Expositor oral
 Nombre de la institución promotora: DINAMA Palabras Clave: Drosophilidae bioindicadores
 Cambio Ambiental
 Areas de conocimiento:
 Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Conservación de la Biodiversidad / Drosophila

V Simposio de Ecología, Genética y Evolución de Drosophila (2007)

Congreso
 New mutants of Drosophila willistoni and its relationships with linkage map
 Brasil
 Tipo de participación: Poster
 Carga horaria: 30 Palabras Clave: D. willistoni Mutaciones Mapeo Genético
 Areas de conocimiento:
 Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Drosophila

Indicadores de producción

ACTIVIDADES	112
Líneas de investigación	9
Proyectos Investigación Desarrollo	14
Docencia	57
Extensión	19
Gestión Académica	10
Pasantía	3
PRODUCCIÓN BIBLIOGRÁFICA	18
Artículos publicados en revistas científicas	8
Completo	8
Trabajos en eventos	10
Otros tipos	2
PRODUCCIÓN TÉCNICA	2
EVALUACIONES	2
Evaluación de publicaciones	1
Evaluación de convocatorias concursables	1
FORMACIÓN RRHH	7

Tutorías/Orientaciones/Supervisiones concluidas	4
Tesis/Monografía de grado	3
Tesis de maestría	1
Tutorías/Orientaciones/Supervisiones en marcha	3
Tesis de maestría	2
Tesis/Monografía de grado	1