



**ANA MARÍA SOLER
CANTERA**

Lic

anamasoler@gmail.com
<http://www.unorte.edu.uy/>
Rivera 1350, Salto,
Uruguay. UdeLaR, CENUR Li
toral Norte-Sede Salto, PDU
: Genética Molecular Huma
na
+59847334816

SNI

Ciencias Médicas y de la Sal
ud / Ciencias de la Salud
Categorización actual: Inicia
ción (Activo)

Fecha de publicación: 27/07/2018
Última actualización SNI: 27/07/2018

Datos Generales

INSTITUCIÓN PRINCIPAL

Universidad de la República/ Centro Universitario Regional Litoral Norte / Laboratorio Genética Molecular Humana / Uruguay

DIRECCIÓN INSTITUCIONAL

Institución: Universidad de la República / Centro Universitario Regional Litoral Norte / Sector Educación Superior/Público
Dirección: Rivera 1350 / 50000 / Salto / Uruguay
Teléfono: (598) 47334816 / 127
Correo electrónico/Sitio Web: anamasoler@gmail.com <http://www.unorte.edu.uy/>

Formación

Formación académica

CONCLUIDA

MAESTRÍA

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

Universidad de la República - Facultad de Ciencias - UDeLaR, Uruguay
Título de la disertación/tesis: 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 TYMSMTHFR 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 - UDeLaR, Uruguay
Título de la disertación/tesis: Ligamiento Genético de Mutaciones Espontáneas en *Drosophila willistoni*
Tutor/es: Dra. Beatriz Goñi
Obtención del título: 2012
Sitio web de la disertación/tesis: <http://www.bib.fcien.edu.uy/files/etd/pasan/uy24-15622.pdf>
Palabras Clave: Ligamiento Genético *Drosophila willistoni* Mutaciones
Áreas 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: Analista de Sistemas
Obtención del título: 2005
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Computación / Analista de Sistemas

Analista de Sistemas (2002 - 2005)

Instituto Universitario Autónomo del Sur - Instituto Universitario Autónomo del Sur - Facultad de Ingeniería , Uruguay
Título de la disertación/tesis: Programador JAVA
Obtención del título: 2005
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Computación / Programación

Analista de Sistemas (2001 - 2002)

Instituto Universitario Autónomo del Sur - Instituto Universitario Autónomo del Sur - Facultad de Ingeniería , Uruguay
Título de la disertación/tesis: Técnico en Reparación de PC
Obtención del título: 2002
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Computación / Técnico Reparador

EN MARCHA

DOCTORADO

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

Universidad de la República, Facultad de Ciencias - UDeLaR, Uruguay
Título de la disertación/tesis: Farmacogenética de la Toxicidad Producida por la 6-Mercaptopurina y el Metotrexato en Pacientes Pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda en Uruguay
Tutor/es: Julio da Luz
Palabras Clave: Farmacogenética leucemia Linfoblástica Aguda Pediátrica 6-Mercaptopurina Metotrexato Ancestralidad
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hemoglobinopatías

Formación complementaria

CONCLUIDA

CURSOS DE CORTA DURACIÓN

Terapia génica: teoría e práctica (01/2015 - 01/2015)

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Universidad Federal de San Pablo , Brasil
80 horas
Palabras Clave: Terapia Genica

Farmacogenética Clínica II (01/2015 - 01/2015)

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Química - UDeLaR, Uruguay
20 horas
Palabras Clave: Farmacogenética

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

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Universidad de San Pablo , Brasil
Palabras Clave: Estadística
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Matemáticas / Estadística y Probabilidad / Estadística para Genetistas

Pasantía en el Laboratorio de Hemoglobinopatías-Patología Clínica, Hospital de Clínicas (01/2014 - 01/2014)

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Universidad Estadual de Campinas , Brasil
480 horas
Palabras Clave: Hemoglobinopatías Talasemias
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hemoglobinopatías

Bioestadística 2014 (01/2014 - 01/2014)

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina - UDeLaR, Uruguay
109 horas
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Matemáticas / Estadística y Probabilidad /

X Course Latin American School of Human and Medical Genetics (01/2014 - 01/2014)

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

Cromosomas: Estructura, Función y Evolución (01/2013 - 01/2013)

Sector Gobierno/Público / Ministerio de Educación y Cultura / MEC. Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable», Uruguay
60 horas
Palabras Clave: Cromosomas Citogenética
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Citogenética

Genética de Poblaciones (01/2013 - 01/2013)

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación - UDeLaR, Uruguay
30 horas
Palabras Clave: Genética Humana Genética de Poblaciones
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Poblaciones

Aplicaciones de la PCR en Tiempo Real a la investigación (01/2013 - 01/2013)

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina - UDeLaR, Uruguay
40 horas
Palabras Clave: PCR Real Time
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Bioquímica y Biología Molecular / PCR

Introducción al Manejo del Software Estadístico R (01/2013 - 01/2013)

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Centro Universitario Regional Este, Uruguay
60 horas
Palabras Clave: Estadístico R
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Matemáticas / Estadística y Probabilidad /

Inestabilidad Genómica y Reparación del ADN (01/2013 - 01/2013)

Sector Gobierno/Público / Ministerio de Educación y Cultura / MEC. Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable», Uruguay
60 horas
Palabras Clave: Daño ADN Inestabilidad Genómica Reparación del ADN
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Inestabilidad Genómica

Cancer Genomics in Diagnosis and Therapy (01/2013 - 01/2013)

Sector Gobierno/Público / Ministerio de Educación y Cultura / MEC. Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable», Uruguay
90 horas
Palabras Clave: Cancer Genómica Secuenciación Masiva Transcriptómica
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genómica Cáncer

Análisis de genoma Humano en Enfermedades Complejas (01/2012 - 01/2012)

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina - UDeLaR, Uruguay
45 horas
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genoma Humano

Bases Genéticas y Celulares del Cáncer (01/2012 - 01/2012)

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina - UDeLaR, Uruguay
40 horas
Palabras Clave: Cancer
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana

Genética Humana y Epidemiología (01/2012 - 01/2012)

Sector Gobierno/Público / Ministerio de Educación y Cultura / MEC. Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable», Uruguay
20 horas
Palabras Clave: Genética Humana Epidemiología
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana

XVII Alexander Hollaender Course (01/2012 - 01/2012)

Sector Gobierno/Público / Ministerio de Educación y Cultura / MEC. Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable», Uruguay
70 horas
Palabras Clave: Cromosomas Daño ADN
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Citogenética

PARTICIPACIÓN EN EVENTOS

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
Áreas 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
Áreas 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
Áreas 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 Ancestría

Áreas de conocimiento:

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

Congreso Uruguayo de Neurología (2013)

Tipo: Congreso

Palabras Clave: Parkinson LRRK2

Áreas de conocimiento:

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

Cancer Genomics (2013)

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable, Uruguay

Palabras Clave: Cáncer Genómica

Áreas de conocimiento:

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

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

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

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

II Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética (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

Palabras Clave: D. willistoni Ligamiento

Áreas de conocimiento:

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

I Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética (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

Palabras Clave: D. willistoni Ligamiento

Áreas de conocimiento:

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

Idiomas

Portugués

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

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

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

Actuación profesional

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

Centro Universitario Regional Litoral Norte

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

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

Asistente, 40 horas semanales / Dedicación total

Obtenido Por concurso de Oposición y méritos.

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)

Según la Organización Mundial de la Salud, el cáncer infantil es una enfermedad poco frecuente y representa solamente el 0,5-4,6% de todos los cánceres reportados. La Sociedad Internacional de Oncología Pediátrica estima que tiene una incidencia anual de 250 mil nuevos casos en todo el mundo. Aunque los índices de mortalidad por cáncer infantil han bajado en casi 70% en las últimas cuatro 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) se caracteriza por la expansión clonal, rápida (aguda) y descontrolada de células precursoras de los linfocitos. Estas células inmaduras (blastos) invaden la médula ósea y se propagan a la sangre periférica, al bazo, al hígado, a los ganglios linfáticos, al sistema nervioso central, a los testículos y al resto de los tejidos. 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% - 85%) neoplasia de células precursoras de linfocitos B y aproximadamente 15% de linfocitos T. Los pacientes que presentan esta neoplasia pueden presentar cuadros clínicos que van desde casi asintomáticos, como cansancio, fiebre, e infecciones; hasta muy graves, como hemorragias, anemias, leucopenias, neutropenias y trombocitopenias. Hasta el momento, la causa de la LLA continúa siendo desconocida. El tratamiento de esta afección consiste en una poliquimioterapia (varios fármacos) de dos años de duración. 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 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. A su vez, el estudio de estas variantes en una población con distintas contribuciones de genes de origen indígena, africano y europeo, puede aportar datos originales con respecto al metabolismo de estos fármacos, a la respuesta al tratamiento y al riesgo de recurrencia. 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 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.

Aplicada

40 horas semanales

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

Equipo: DR.

Palabras clave: Farmacogenética Leucemia Pediátrica Cancer Variantes genéticas Ancestría Individual

Áreas de conocimiento:

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

Hemoglobinopatias (02/2014 - a la fecha)

Aplicada

5 horas semanales

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

Equipo: DR., DORTA FERREIRA, R, SONATI, MF, DA SILVEIRA, L, DE OLIVEIRA MOTA, N

Palabras clave: Hemoglobinopatías Talasemias Alfa Globina Beta Globina

Áreas de conocimiento:

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

Factores Genéticos en Anemia Pediátrica (04/2015 - a la fecha)

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. Esto puede explicarse por la naturaleza multifactorial de la anemia y de que la mayoría de los programas de prevención apuntan a una o algunas de las causas. 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.

Aplicada

5 horas semanales

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

Equipo: DR., RUSSO, S, VARELA, R, GONZÁLEZ, M, SAVIO, E

Palabras clave: Anemias Hemoglobina Deficiencia de Hierro

Áreas de conocimiento:

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

PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO

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

La leucemia linfoblástica aguda (LLA) comprende casi el 30% de los cánceres pediátricos, en los cuales aproximadamente el 80% de los pacientes atendidos en el Servicio de Hemato-Oncología Pediátrica (SHOP) del Centro Hospitalario Pereira Rosell alcanzan una recuperación completa. El tratamiento de estas afecciones consiste en la administración simultánea de varios medicamentos diferentes durante dos o tres años. Sin embargo, el tratamiento actual se ve complicado por efectos adversos a corto y/o largo plazo, debido al estrecho rango farmacológico y a la acción inespecífica de estos medicamentos, provocando que cerca del 20% de los pacientes no puedan ser curados. El éxito del tratamiento actual con el protocolo BFM se atribuye, en parte, a los meses de mantenimiento del mismo; el cual prolonga la remisión obtenida durante la etapa de mantenimiento. A pesar del éxito del tratamiento, existe un porcentaje de pacientes (cerca del 20%) que no responden adecuadamente al tratamiento. Al mismo tiempo, debido al estrecho rango farmacológico y a la acción inespecífica de los fármacos, varios pacientes sufren eventos de toxicidad hematológica y/o hepática severa como consecuencia de la quimioterapia. Por tanto, una reducción de la toxicidad relacionada con los fármacos resultaría en una menor interrupción de la quimioterapia y por lo tanto en un menor número de recaídas de la enfermedad, provocando un aumento adicional en la tasa de supervivencia. Aunque parte del riesgo de recurrencia, la eficacia y/o la toxicidad pueden ser predichas a partir de características de cada paciente tales como la edad, el sexo, el conteo de glóbulos blancos, o la presencia de anomalías cromosómicas; más de la mitad de los pacientes que presentan toxicidad severa o no responden al tratamiento convencional no pueden ser detectados en base a estas características. 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. Por esta razón es importante determinar marcadores genéticos que puedan predecir tempranamente que pacientes pueden ser resistentes al tratamiento y/o tener efectos adversos, y así poder ajustar el tratamiento desde el inicio de la terapia. 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

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:

Doctorado:1

Financiación:

Comisión Sectorial de Investigación Científica - UDeLaR, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo:

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 - a la fecha)

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 permanecieron no caracterizados após a realização das técnicas moleculares convencionais.

5 horas semanales

Investigación

Integrante del Equipo

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:

Maestría/Magister:2

Doctorado:2

Financiación:

CAPES, Brasil, Cooperación

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

Palabras clave: Hemoglobinopatías Talasemias Hipocromia Microcitosis

Areas de conocimiento:

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

Rol de los Factores Genéticos en la prevalencia dde 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

Alumnos encargados en el proyecto:

Pregrado:1

Financiación:

Comisión Sectorial de Investigación Científica - UDeLaR, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: DA LUZ, J. (Responsable)

Palabras clave: Anemia Población Uruguaya

Areas de conocimiento:

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

DOCENCIA

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

Grado

Responsable

Asignaturas:

Genética General, 8 horas, Teórico-Práctico

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

Grado

Responsable

Asignaturas:

Genética General, 8 horas, Teórico-Práctico

Areas de conocimiento:

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

CIO CT (02/2016 - 07/2016)

Grado
Organizador/Coordinador
Asignaturas:
Introduccion a la Biologia I, 6 horas, Teórico-Práctico

CIO CT (08/2015 - 12/2015)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Introduccion a la Biologia 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:
Introduccion a la Biologia I, 2 horas, Teórico-Práctico
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos /

PASANTÍAS**Pasantía Laboratorio Hemoglobinopatias, UNICAMP (09/2014 - 12/2014)**

UNICAMP, Campinas, Brasil, Lab. Hemoglobinopatias, Patologia Clinica, Hospital das Clinicas
40 horas semanales
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hemoglobinopatias

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

Facultad de Ciencias - UDeLaR

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 genético en *Drosophila willistoni* como modelo de evolución 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

Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia /

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
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia /

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

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 - UDeLaR

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, UGTA1, 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
Áreas 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 Discusión Grupal de UTI Biología Celular y Tisular, 4 horas, Teórico-Práctico
Áreas 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 Discusión Grupal del CBCC1, 10 horas, Práctico
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /

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

Grado
Asistente
Asignaturas:
Dictado de Discusión Grupal del CBCC4, 3 horas, Práctico
Áreas 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 Discusión Grupal de CBCC6, 4 horas, Práctico
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana

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

Grado
Asistente
Asignaturas:
Dictado de Discusión Grupal del CBCC5, 4 horas, Práctico
Áreas 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
Áreas 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 Discusión Grupal de UTI Biología Celular y Tisular, 4 horas, Teórico-Práctico
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana

Grado

Asistente

Asignaturas:

Dictado de Discusión Grupal del CBCC1, 10 horas, Práctico

Áreas de conocimiento:

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

CARGA HORARIA

Carga horaria de docencia: 8 horas

Carga horaria de investigación: 29 horas

Carga horaria de formación RRHH: 2 horas

Carga horaria de extensión: 1 hora

Carga horaria de gestión: 1 hora

Producción científica/tecnológica

Según la Organización Mundial de la Salud, el cáncer infantil es una enfermedad poco frecuente y representa solamente el 0,5-4,6% de todos los cánceres reportados. La Sociedad Internacional de Oncología Pediátrica estima que tiene una incidencia anual de 250 mil nuevos casos en todo el mundo. Aunque los índices de mortalidad por cáncer infantil han bajado en casi 70% en las últimas cuatro 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) se caracteriza por la expansión clonal, rápida (aguda) y descontrolada de células precursoras de los linfocitos. Estas células inmaduras (blastos) invaden la médula ósea y se propagan a la sangre periférica, al bazo, al hígado, a los ganglios linfáticos, al sistema nervioso central, a los testículos y al resto de los tejidos. 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% - 85%) neoplasia de células precursoras de linfocitos B y aproximadamente 15% de linfocitos T. Los pacientes que presentan esta neoplasia pueden presentar cuadros clínicos que van desde casi asintomáticos, como cansancio, fiebre, e infecciones; hasta muy graves, como hemorragias, anemias, leucopenias, neutropenias y trombocitopenias. Hasta el momento, la causa de la LLA continúa siendo desconocida.

El tratamiento de esta afección consiste en una poliquimioterapia (varios fármacos) de dos años de duración. 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 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.

A su vez, el estudio de estas variantes en una población con distintas contribuciones de genes de origen indígena, africano y europeo, puede aportar datos originales con respecto al metabolismo de estos fármacos, a la respuesta al tratamiento y al riesgo de recurrencia. 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 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.

Producción bibliográfica

ARTÍCULOS PUBLICADOS

ARBITRADOS

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

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
Medio de divulgación: Papel
Lugar de publicación: UK
ISSN: 00071048
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)
Scopus® WEB OF SCIENCE™

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

SOLER, AM, SCHELOTTO, M, DE OLIVEIRA MOTA, N, DORTA FERREIRA, R, SONATI, MF, DA LUZ, JA
Hemoglobin (E), v.: 40 4, p.:289 - 292, 2016
Palabras clave: Hemoglobinopathies Alpha thalassemia Deletion Uruguayan Population Multiplex gap PCR
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana
Medio de divulgación: Papel
Lugar de publicación: UK
ISSN: 1532432X
DOI: [10.1080/03630269.2016.1200072](https://doi.org/10.1080/03630269.2016.1200072)
<http://www.tandfonline.com/loi/ihem20>

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
Areas de conocimiento:
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

FARMACOGENÉTICA DE LA 6-MERCAPTOPURINA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA DEL URUGUAY (2017)

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

Resumen
SOLER, AM, GILETTI, A, ESPERÓN, P, DR.
Evento: Nacional
Descripción: I Encuentro de Investigadores de la Región Noreste
Ciudad: Tacuarembó
Año del evento: 2016
Palabras clave: Farmacogenética TPMT NUDT15 leucemia Linfoblástica Aguda Pediátrica 6-Mercaptopurina Metotrexato

Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética
Medio de divulgación: Otros

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

Resumen
SOLER, AM, GILETTI, A, ESPERÓN, P, DR.

Evento: Internacional
Descripción: XVI Congreso Latinoamericano de Genética
Ciudad: Montevideo
Año del evento: 2016
Palabras clave: Farmacogenética TPMT NUDT15 leucemia Linfoblástica Aguda Pediátrica 6-Mercaptopurina Metotrexato
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética
Medio de divulgación: Otros

Una nueva mutación de alfa talasemia en una familia uruguaya (2015)

Resumen
SOLER, AM, SCHELOTTO, M, DA LUZ, JA

Evento: Nacional
Descripción: IV Encuentro de Investigadores del Norte
Ciudad: Paysandú, Uruguay
Año del evento: 2015
Palabras clave: Hemoglobinopatías Multiplex gap PCR Alfa Talasemia
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana, Hemoglobinopatías
Medio de divulgación: Papel

Farmacogenética de la Leucemia Linfoblástica Aguda pediátrica en el Uruguay (2015)

Resumen
SOLER, AM, DA LUZ, JA

Evento: Nacional
Descripción: IV Encuentro de Investigadores del Norte
Ciudad: Paysandú, Uruguay
Año del evento: 2015
Palabras clave: Farmacogenética TPMT Leucemia Linfoblástica Aguda Población Pediátrica
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana, Farmacogenética
Medio de divulgación: Papel

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

Resumen
SOLER, AM, DA LUZ, JA

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
Página final: 136
Editorial: Editorial Board
Palabras clave: Farmacogenética Leucemia Ancestral
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Farmacogenética
Medio de divulgación: Internet

Pharmacogenetic in childhood Acute Lymphoblastic Leukemia (2014)

Resumen
SOLER, AM, DA LUZ, JA

Evento: Internacional
Descripción: X Course Latin American School of Human and Medical Genetics
Ciudad: Caxias do Sul, Brasil
Año del evento: 2014
Palabras clave: Pharmacogenetic childhood Acute Lymphoblastic Leukemia
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana,
Farmacogenética
Medio de divulgación: Internet

Penetrancia en mutantes de alas de Drosophila willistoni (2014)

Resumen
LEONE, Y, SOLER, AM, Beatriz Goñi

Evento: Nacional
Descripción: III Jornadas de Sociedad Uruguaya de Genética
Ciudad: Montevideo, Uruguay
Año del evento: 2014
Palabras clave: Drosophila willistoni Mutaciones Alas
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Drosophila

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

Resumen
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, SEGREDO, E, SOLER, AM, YEAROUT, D, HUSTON, H, BUZÓ, R, ZABETIAN, CP,
MATA, IF

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
Publicación arbitrada
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/

Variantes de los genes TPMT y TYMS en pacientes pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda (2012)

Resumen
SOLER, AM, PEREIRA, R, AVILA, A, DA LUZ, JA

Evento: Nacional
Descripción: XIV Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias
Ciudad: Piriapolis, Maldonado, Uruguay
Año del evento: 2012
Palabras clave: Farmacogenética TPMT TYMS Leucemia Pediátrica
Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana,
Farmacogenética
Medio de divulgación: Internet

Variantes de los genes TPMT y TYMS en pacientes pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda (2012)

Resumen
SOLER, AM, DA LUZ, JA

Evento: Internacional
Descripción: XII congreso Colombiano y VI Congreso Internacional de Genética Humana
Ciudad: Santa Marta, Colombia
Año del evento: 2012
Escrita por invitación
Palabras clave: TPMT TYMS Leucemia Pediátrica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana,
Farmacogenética

Frecuencia y espectro de mutaciones de hemoglobinopatias en niños del CHPR (2012)

Resumen
DA LUZ, JA, AVILA, A, SOLER, AM, SANS, M

Evento: Nacional
Descripción: XII Congreso Uruguayo de Hematología
Ciudad: Punta del Este, Uruguay
Año del evento: 2012
Palabras clave: Hemoglobinopatías Talasemias Población Uruguaya
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana,
Hemoglobinopatías
Medio de divulgación: Internet

Farmacogenética de las Leucemias Pediátricas (2012)

Resumen
SOLER, AM, LORENZO, M, GILETTI, A, PREZ, V, VITAL, M, ESPERÓN, P, DA LUZ, JA

Evento: Nacional
Descripción: XII Congreso Uruguayo de Hematología
Año del evento: 2012
Palabras clave: Farmacogenética Leucemia Pediátrica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana,
Farmacogenética
Medio de divulgación: Internet

Farmacogenética del tratamiento Hemato-oncológico. Introducción de conceptos farmacogenéticos y accesibilidad del diagnóstico (2012)

Resumen
LORENZO, M, VITAL, M, GILETTI, A, PREZ, V, SOLER, AM, DA LUZ, JA, DIAZ, L, ESPERÓN, P

Evento: Nacional
Descripción: XII Congreso Uruguayo de Hematología
Ciudad: Punta del Este, Uruguay
Año del evento: 2012
Palabras clave: Farmacogenética Hemato-oncología
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana,
Farmacogenética
Medio de divulgación: Internet

Hemoglobinopatias en el Uruguay (2012)

Resumen
DA LUZ, JA, SOLER, AM, LOPEZ, P, SANS, M

Evento: Nacional
Descripción: XII Congreso Uruguayo de Hematología
Ciudad: Punta del Este, Uruguay
Año del evento: 2012
Palabras clave: Hemoglobinopatías Talasemias Hemoglobina S
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana, Hemoglobinopatías

Mapa genético en *Drosophila willistoni* (2011)

Resumen
MATEOS, S , RODRIGUEZ, S , SOLER, AM , PARADA, C , Beatriz Goñi

Evento: Internacional
Descripción: VII Simpósio de Ecologia, Genética e Evolução de *Drosophila*
Ciudad: Belem, Brasil
Año del evento: 2011
Palabras clave: *D. willistoni* Mapeo Genético
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / *Drosophila*
Medio de divulgación: Papel

Mapa de Ligamiento en *Drosophila willistoni*. Construcción de cepas Marcadoras (2011)

Resumen
MATEOS, S , RODRIGUEZ, S , SOLER, AM , PARADA, C , Beatriz Goñi

Evento: Nacional
Descripción: II Jornadas de Genética del Uruguay
Ciudad: Montevideo, Uruguay
Año del evento: 2011
Palabras clave: *D. willistoni* Ligamiento Genético Cepas Marcadoras
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / *Drosophila*

Proposed Chromosome Linkage in *Drosophila willistoni* (2009)

Resumen
SOLER, AM , PARADA, C , VALENTE, V , Beatriz Goñi

Evento: Internacional
Descripción: VI Simpósio de Ecologia, Genética e Evolução de *Drosophila*
Ciudad: Florianopolis, Brasil
Año del evento: 2009
Palabras clave: *D. willistoni* Chromosome Linkage
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / *Drosophila*

Ligamiento cromosómico de mutaciones espontáneas en *Drosophila willistoni*, Nuevos Datos (2008)

Resumen
SOLER, AM , PARADA, C , Beatriz Goñi

Evento: Nacional
Descripción: I Jornada de Genética del Uruguay
Ciudad: Montevideo, Uruguay
Año del evento: 2008
Palabras clave: *D. willistoni* Ligamiento Genético Mutaciones
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / *Drosophila*
Medio de divulgación: Papel

New mutants of *Drosophila willistoni* and its relationships with linkage map (2007)

Resumen
SOLER, AM , PARADA, C , Beatriz Goñi

Evento: Internacional

Descripción: V Simpósio de Ecologia, Genética e Evolução de Drosophila
Ciudad: Riberão Preto, Brasil
Año del evento: 2007
Palabras clave: D. willistoni Mapeo Genético
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Drosophila

Dipteros de la familia Drosophilidae en el área de influencia de la Laguna Negra y su potencial como organismos bioindicadores de cambio ambiental (2007)

Resumen
Beatriz Goñi, MARTINEZ, M, CALVIÑO, M, FERRARI, CM, FERREIRO, MJ, FRESIA, P, MIRAMONTE, A, SOLER, AM, TECHERA, G, DA SILVA, L, VILELA, C

Evento: Nacional
Descripción: IV Congreso nacional de Áreas Naturales Protegidas
Ciudad: Flores, Uruguay
Año del evento: 2007
Palabras clave: Drosophilidae bioindicadores Cambio Ambiental
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Drosophila

Formación de RRHH

TUTORÍAS CONCLUIDAS

GRADO

Mapeo genético del cromosoma 2 de Drosophila willistoni (2017)

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

Análisis de la recombinación genética en machos de Drosophila willistoni (2014)

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

Otros datos relevantes

PRESENTACIONES EN EVENTOS

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:

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

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
Áreas 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
Áreas 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
Áreas 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
Áreas 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
Áreas 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
Áreas 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
Áreas 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
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Drosophila

Indicadores de producción

PRODUCCIÓN BIBLIOGRÁFICA	24
Artículos publicados en revistas científicas	3
Completo	3
Trabajos en eventos	21
FORMACIÓN RRHH	2
Tutorías/Orientaciones/Supervisiones concluidas	2
Tesis/Monografía de grado	2