



VÍCTOR ENRIQUE RAGGIO  
RISSO  
Dr.



[vraggio@fmed.edu.uy](mailto:vraggio@fmed.edu.uy)  
<http://www.geneticamedicina.blogspot.com/>

Facultad de Medicina, Departamento de Genética, Avda . Gral Flores 2125, CP 11800

### SNI

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

Fecha de publicación: 13/11/2025  
Última actualización: 04/11/2025

## Datos Generales

### INSTITUCIÓN PRINCIPAL

Universidad de la República/ Facultad de Medicina / Departamento de Genética / Uruguay

### DIRECCIÓN INSTITUCIONAL

Institución: Universidad de la República / Facultad de Medicina / Sector Educación Superior/Público / Departamento de Genética

Dirección: Gral. Flores 2125 / 11.800

País: Uruguay / Montevideo / Montevideo

Teléfono: (02) 29243414 / 3469

Correo electrónico/Sitio Web:[vraggio@fmed.edu.uy](mailto:vraggio@fmed.edu.uy) [www.genetica.fmed.edu.uy](http://www.genetica.fmed.edu.uy)

## Formación

### Formación académica

#### CONCLUIDA

#### ESPECIALIZACIÓN/PERFECCIONAMIENTO

##### **Diploma en Genética Médica, Escuela de Graduados, Facultad de Medicina (2011 - 2011)**

Universidad de la República - Facultad de Medicina , Uruguay

Título de la disertación/tesis/defensa: Diploma En Genética Médica (por competencia notoria)

Obtención del título: 2011

Sitio web de la disertación/tesis/defensa: [www.genetica.fmed.edu.uy](http://www.genetica.fmed.edu.uy)

Palabras Clave: Genética Médica Genética Clínica Genética Molecular

Áreas de conocimiento:

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

#### GRADO

##### **Medicina (1990 - 1999)**

Universidad de la República - Facultad de Medicina , Uruguay

Título de la disertación/tesis/defensa:

Obtención del título: 1999

Palabras Clave: Genética Genética Médica

Áreas de conocimiento:

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

#### EN MARCHA

#### GRADO

##### **Licenciatura en Filosofía opción Investigación (2000)**

Universidad de la República, Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación ,Uruguay

Título de la disertación/tesis/defensa:

Palabras Clave: Epistemología

Áreas de conocimiento:

Humanidades / Filosofía, Ética y Religión / Filosofía, Historia y Filosofía de la Ciencia y la Tecnología /

### Formación complementaria

## CONCLUIDA

### CURSOS DE CORTA DURACIÓN

#### **Pre-Congress Course, NEW TRENDS IN GENETICS IN PERINATAL MEDICINE, 10th World Congress of Perinatal Medicine (01/2011 - 01/2011)**

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

Palabras Clave: Medicina Perinatal Diagnóstico Prenatal

Areas de conocimiento:

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

#### **2nd South American Workshop On Genomics And Community Genetics (01/2010 - 01/2010)**

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Facultad de Ciencias Exactas y Naturales Universidad de Buenos Aires , Argentina

Palabras Clave: Genética Médica

Areas de conocimiento:

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

#### **Informática educativa y elaboración de materiales (01/2006 - 01/2006)**

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

Palabras Clave: Educación

Areas de conocimiento:

Humanidades / Otras Humanidades / Otras Humanidades /

#### **Escola Latino Americana de Genética Humana e Médica (01/2005 - 01/2005)**

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Universidad Federal de Rio Grande do Sul , Brasil

Palabras Clave: Genética Médica Genética Humana

Areas de conocimiento:

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

#### **Curso regional de Errores Innatos del Metabolismo (01/2002 - 01/2002)**

Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Organizaciones No Gubernamentales / Organizaciones Sin Fines de Lucro / Asociación Bioquímica Uruguaya , Uruguay

Palabras Clave: Genética Médica Genética Clínica Genética Humana Genética Bioquímica

Areas de conocimiento:

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

### PARTICIPACIÓN EN EVENTOS

#### **LARGE-PD Meeting 2025 (2025)**

Tipo: Encuentro

Institución organizadora: Latin American Research consortium on the GENetics of Parkinson?s Disease (LARGE-PD, México)

Alcance geográfico: Regional

Palabras Clave: Neurogenética Genética Clínica Genética de Poblaciones

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética

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

#### **14th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases (2025)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Undiagnosed Diseases Network International, Brasil

Alcance geográfico: Internacional

Palabras Clave: Genética Clínica Genómica Enfermedades raras Genética Médica

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética

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

#### **Human Genomics for Health: Enhancing the Impact of Effective Research (2024)**

Tipo: Taller

Institución organizadora: PAHO/WHO, Brasil  
Alcance geográfico: Internacional  
Palabras Clave: Medicina Genómica Genómica Salud Humana  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genómica

**Puesta a Punto en Lipodistrofia (2024)**

Tipo: Seminario  
Institución organizadora: Sociedad Uruguaya de Endocrinología y Metabolismo, Uruguay  
Alcance geográfico: Internacional  
Palabras Clave: Genética Clínica Metabolismo  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica

**LARGE-PD Meeting 2024 (2024)**

Tipo: Encuentro  
Institución organizadora: Latin American Research consortium on the GENetics of Parkinson's Disease (LARGE-PD, Perú)  
Alcance geográfico: Regional  
Palabras Clave: Neurogenética Genética clínica Genética de Poblaciones  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**XVI Congreso Latinoamericano de Genética (2016)**

Tipo: Congreso  
Institución organizadora: ALAG, Uruguay  
Palabras Clave: Genética

**17th International Congress of Parkinsons Disease and Movement Disorders (2013)**

Tipo: Congreso  
Institución organizadora: MDS, Australia  
Palabras Clave: Neurogenética  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**Jornadas Sociedad Uruguaya de Biociencias (2012)**

Tipo: Congreso  
Institución organizadora: SUB, Uruguay  
Palabras Clave: Genética Médica Genética Molecular Biociencias  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**XV Congreso Latinoamericano de Genética (2012)**

Tipo: Congreso  
Institución organizadora: ALAG, Argentina

**World Congress of Perinatal Medicine (2011)**

Tipo: Congreso  
Palabras Clave: Medicina Perinatal Diagnóstico Prenatal  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**2nd South American Workshop On Genomics And Community Genetics (2010)**

Tipo: Taller  
Institución organizadora: ICGEB, CABBIO, Argentina  
Palabras Clave: Genética Médica Genética Clínica Genética Humana  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**14th International Congress of Parkinsons Disease and Movement Disorders (2010)**

Tipo: Congreso  
Institución organizadora: Movement Disorders Society, Uruguay

Palabras Clave: Genética Médica Neurogenética Genética Humana  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**Microsoft Research Faculty Summit 09 (2009)**

Tipo: Encuentro  
Institución organizadora: Microsoft Research, Argentina  
Palabras Clave: Genética Médica Bioinformática Informática Médica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Ingeniería y Tecnología / Ingeniería Médica / Ingeniería Médica / Informática Médica

**Curso precongreso: Diagnóstico prenatal (Curso de la Ian Donald School of Ultrasound) (2009)**

Tipo: Encuentro  
Institución organizadora: XV Congreso Uruguayo de Ginecología y Obstetricia, Uruguay  
Palabras Clave: Genética Médica Medicina Prenatal  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**Primeras Jornadas de Medicina Prenatal (2008)**

Tipo: Encuentro  
Institución organizadora: Servicio de Medicina Prenatal BPS, Uruguay  
Palabras Clave: Genética Médica Genética Humana Medicina Prenatal  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**11th International Congress of Parkinsons Disease and Movement Disorders (2007)**

Tipo: Congreso  
Institución organizadora: Movement Disorders Society, Uruguay  
Palabras Clave: Genética Médica Neurogenética Genética Humana  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**VI Congreso Latinoamericano de Errores Innatos del Metabolismo y Pesquisa Neonatal (2007)**

Tipo: Congreso  
Institución organizadora: SLEIMPN, Uruguay  
Palabras Clave: Genética Médica Genética Humana Genética Bioquímica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**XII Simposio Latinoamericano de Enfermedades de Depósito Lisosomal (2007)**

Tipo: Simposio  
Palabras Clave: Genética Médica Genética Humana Genética Bioquímica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**The Open Door Workshop. Accessing the Human Genome Sequence (2006)**

Tipo: Taller  
Institución organizadora: Wellcome Trust, Instituto de Higiene, Uruguay  
Palabras Clave: Genética Humana  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana

**American College of Cardiology 55th Annual Scientific Session (2006)**

Tipo: Congreso  
Institución organizadora: American College of Cardiology, Estados Unidos  
Palabras Clave: Genética Médica Genética Humana Genética Cardiovascular  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**Curso de PEDECIBA: Genética Humana (2001)**

Tipo: Otro

Institución organizadora: Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable, División Citogenética, Uruguay  
Palabras Clave: Genética Humana  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana

#### **Enfermedades Priónicas en el animal y en el hombre (2000)**

Tipo: Simposio  
Institución organizadora: Facultad de Medicina, Facultad de Ciencias, Facultad de Veterinaria, Uruguay  
Palabras Clave: Genética Médica Neurogenética Genética Humana  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **Defectos Metabólicos Hereditarios (1999)**

Tipo: Simposio  
Institución organizadora: Academia Nacional de Ciencias, Argentina  
Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética Genética Humana  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

## **Idiomas**

### **Inglés**

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

### **Francés**

Entiende bien / Habla regular / Lee bien / Escribe regular

### **Portugués**

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

## **Áreas de actuación**

### **CIENCIAS MÉDICAS Y DE LA SALUD**

Biología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética

### **CIENCIAS MÉDICAS Y DE LA SALUD**

Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

### **CIENCIAS NATURALES Y EXACTAS**

Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética

### **CIENCIAS MÉDICAS Y DE LA SALUD**

Otras Ciencias Médicas / Otras Ciencias Médicas / Historia de la Medicina

### **CIENCIAS MÉDICAS Y DE LA SALUD**

Otras Ciencias Médicas / Otras Ciencias Médicas / Educación Médica

### **CIENCIAS MÉDICAS Y DE LA SALUD**

Medicina Clínica / Obstetricia y Ginecología / Diagnóstico Prenatal

## **Actuación profesional**

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

Facultad de Medicina / Departamento de Genética

## VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

### **Funcionario/Empleado (09/2022 - a la fecha)** Trabajo relevante

Profesor Agregado 40 horas semanales / Dedicación total  
Ayudante (1996-2001), Asistente (2001-2005), Profesor Adjunto (2005-2013), Profesor Agregado (2013 a la actualidad). Dedicación Total desde setiembre de 2022.  
Escalafón: Docente  
Grado: Grado 4  
Cargo: Efectivo

### **Funcionario/Empleado (07/2013 - 09/2022)**

Profesor Agregado 24 horas semanales  
Encargado de la Sección Clínica y Policlínicas de Genética del Departamento de Genética de la Facultad de Medicina  
Escalafón: Docente  
Grado: Grado 4  
Cargo: Efectivo

### **Funcionario/Empleado (04/2013 - 07/2013)**

Profesor Agregado 24 horas semanales  
Encargado de la Sección Clínica y Policlínicas de Genética del Departamento de Genética de la Facultad de Medicina  
Escalafón: Docente  
Grado: Grado 4  
Cargo: Interino

### **Funcionario/Empleado (04/2005 - 04/2013)**

Profesor Adjunto 24 horas semanales  
Escalafón: Docente  
Grado: Grado 3  
Cargo: Efectivo

### **Funcionario/Empleado (04/2001 - 03/2005)**

Asistente 20 horas semanales  
Ayudante (1996-2001), Asistente (2001-2005), Profesor Adjunto (2005-2013), Profesor Agregado (2013 a la actualidad).  
Escalafón: Docente  
Grado: Grado 2  
Cargo: Efectivo

### **Funcionario/Empleado (04/2000 - 04/2001)**

Asistente 20 horas semanales  
Escalafón: Docente  
Grado: Grado 2  
Cargo: Interino

### **Funcionario/Empleado (05/1996 - 04/2000)**

Ayudante 20 horas semanales  
Escalafón: Docente  
Grado: Grado 1  
Cargo: Efectivo

## ACTIVIDADES

### LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

#### **Historia de la Genética en el Uruguay (02/2002 - a la fecha )**

Fundamental  
2 horas semanales  
Departamento de Genética, Sección Clínica , Coordinador o Responsable  
Equipo: MAÑE GARZÓN, F  
Palabras clave: Genética Médica Genética Clínica Historia de la Medicina Historia de la Genética

Áreas de conocimiento:

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

#### **Genética Clínica y Molecular del Retardo Mental (11/2010 - a la fecha )**

Diagnóstico de discapacidad intelectual y trastornos del desarrollo neurológico de etiología genética (casuística) Tuvo un proyecto financiado: Genética clínica y molecular del retardo mental. Departamento de Genética de la Facultad de Medicina (responsables: Leda Roche y Víctor Raggio). Financiación: ANII, FSS (2010-2012). Continúa sin financiación específica, con financiaciones eventuales o como parte de otros proyectos hasta la fecha.

Mixta

10 horas semanales

CHPR, Policlínica de Genética, Coordinador o Responsable

Equipo: ROCHE L, TAPIÉ A, Rodríguez S, Dra. Ana Batalla, Moraes M

Palabras clave: Genética Médica Genética Clínica Neurogenética

Áreas de conocimiento:

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

#### **Genética Clínica (02/2003 - a la fecha )**

Genética Clínica, aplicaciones de la genética en medicina, asesoramiento genético (en las áreas de pediatría, neurogenética, genética cardiovascular y prenatal), casuística y etiología genética.

Aplicada

15 horas semanales

Departamento de Genética, Sección Clínica, Coordinador o Responsable

Equipo: MAÑE GARZÓN, F, RODRIGUEZ MM, KOLSKI R, BOIDI M, TAPIÉ A, LÓPEZ P,

CURBELO N, Rodríguez S, Moraes, M, Baltar Yanes, Federico, Frade, MP

Palabras clave: Genética Médica Genética Clínica Neurogenética Genética Humana Genética

Bioquímica Medicina Genómica Asesoramiento Genético Enfermedades Raras

Áreas de conocimiento:

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

#### **Genética de la Enfermedad de Parkinson (03/2007 - a la fecha )**

Bases genéticas de la Enfermedad de Parkinson (EP), historia familiar de EP, genética molecular de la EP, asesoramiento genético en EP.

5 horas semanales

Departamento de Genética, Sección Clínica, Coordinador o Responsable

Equipo: ALJANATI R, DIEGUEZ E, MATA IF, BUZO R

Palabras clave: Genética Médica Genética Clínica Neurogenética Enfermedad de Parkinson

Áreas de conocimiento:

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

#### **Farmacogenética de leucemias agudas pediátricas (02/2010 - 02/2011 )**

Variante genética en la respuesta a fármacos usados en hematología pediátrica.

Aplicada

2 horas semanales

Departamento de Genética, Sección Clínica, Integrante del equipo

Equipo: OTATTI C, DA LUZ J

Palabras clave: Genética Médica Farmacogenética Medicina Genómica

Áreas de conocimiento:

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

### **PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO**

#### **Genética de la Enfermedad de Parkinson (03/2007 - a la fecha)**

5 horas semanales

Departamento de Genética, Sección Clínica

Investigación

Coordinador o Responsable

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Maestría/Magister:1

Financiación:

Institución del exterior, Apoyo financiero

Equipo: BUZO R , MATA IF (Responsable) , DIEGUEZ E (Responsable) , ALJANATI R  
Palabras clave: Genética Médica Neurogenética Enfermedad de Parkinson Medicina Genómica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**Aplicaciones de las técnicas de secuenciación masiva para el diagnóstico de la enfermedad de Behcet (06/2022 - a la fecha)**

Aplicaciones de las técnicas de secuenciación masiva para el diagnóstico de la enfermedad de Behcet. Unidad de Bioinformática del Insitut Pasteur Montevideo. Responsables: Hugo Naya, Lucía Spangenberg (2022-2024).

2 horas semanales

Extensión

Integrante del Equipo

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Maestría/Magister:1

Equipo: RAGGIO V , LUCIA SPANGENBERG , NAYA H

Palabras clave: Genética Médica Genómica Secuenciación masiva enfermedades autoinflamatorias

Áreas de conocimiento:

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

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

**Herramientas genómicas costo-efectivas para el diagnóstico de enfermedades raras (03/2023 - a la fecha)**

Herramientas genómicas costo-efectivas para el diagnóstico de enfermedades raras

5 horas semanales

Facultad de Medicina , Departamento de Genética

Investigación

Coordinador o Responsable

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Especialización:2

Maestría/Magister:1

Financiación:

Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: RAGGIO V (Responsable) , LUCIA SPANGENBERG (Responsable) , Tapie, A , Rodriguez S , DELLOCA N , TORT, J F , Camila Simoes , IRENE MUSSIO , TRIUNFO, P. , GERSTENBLÜTH, MARIANA , Dra. Ana Batalla , M. Brandes , Lucía Urquiola , DALLAGIOVANNA, B. , DOMINGUEZ, M

Palabras clave: Genética Clínica Enfermedades Raras Medicina Genómica Secuenciación exoma

Genómica Economía de la Salud

Áreas de conocimiento:

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

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

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

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

**Herramientas genómicas aplicadas en salud humana (05/2023 - a la fecha)**

Programa Grupos de I+D 2022, CSIC Herramientas genómicas aplicadas en salud humana 2023-2027

10 horas semanales

Facultad de Medicina , Departamento de Genética

Extensión

Coordinador o Responsable

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Especialización:4

Maestría/Magister:1

Maestría/Magister prof:1

Financiación:

Comisión Sectorial de Investigación Científica, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: RAGGIO V (Responsable) , LUCIA SPANGENBERG (Responsable) , Tapie, A , Rodriguez S , DELLOCA N , TORT, J F , Dra. Ana Batalla , Camila Simoes , NAYA H , FONTENLA S. , DOMINGUEZ, M

Palabras clave: Genética Clínica Medicina Genómica Genómica Diagnóstico Enfermedades Raras Educación Médica Genética Humana

Áreas de conocimiento:

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

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

#### **Avatar mouse model of a new genetic variant of ARSACS detected in Uruguay (10/2024 - a la fecha)**

Avatar mouse model of a new genetic variant of ARSACS detected in Uruguay

5 horas semanales

Facultad de Medicina , Departamento de Genética

Investigación

Integrante del Equipo

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Maestría/Magister:1

Equipo: RAGGIO V , M. CRISPO (Responsable) , Pórfido JL , MEIKLE MN , G. SCHLAPP , LUCIA SPANGENBERG , NAYA H , GRAÑA, M. , santos J , Valentina Amaral

Palabras clave: Biotecnología Medicina Genómica Enfermedades Raras Neurogenética Modelos animales

Áreas de conocimiento:

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

#### **Estudio de las enfermedades renales con base patogénica en alteraciones del complemento (12/2024 - a la fecha)**

?Estudio de las enfermedades renales con base patogénica en alteraciones del complemento?

5 horas semanales

Facultad de Medicina , Departamento de Genética

Investigación

Integrante del Equipo

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Especialización:2

Maestría/Magister:1

Financiación:

Hospital de Clínicas, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: RAGGIO V , Yandian F (Responsable) , Boggia J. o Boggia J.G. (Responsable) , LUCIA SPANGENBERG , Alvaro Diaz Falconi , LUCIA FACAL , C. OTTATI , Buzzi C. , BARRIOS, A. A. , Paula Parnizari , Astesiano R , SEIJA M

Palabras clave: Nefrología Medicina Genómica Secuenciación Masiva Genómica

Áreas de conocimiento:

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

#### **Secuenciación con nanoporos de paneles génicos como estrategia diagnóstica rápida de Hipercolesterolemia Familiar. (01/2025 - a la fecha)**

Secuenciación con nanoporos de paneles génicos como estrategia diagnóstica rápida de Hipercolesterolemia Familiar.

5 horas semanales

Facultad de Medicina , Departamento de Genética

Desarrollo

Integrante del Equipo

En Marcha

Financiación:

Comisión Sectorial de Investigación Científica, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: RAGGIO V , DELLOCA N (Responsable) , Cuesta A. , Garré L , TORT, J F , DOMINGUEZ, M , X. Reyes , PEREYRA, S. , FONTENLA S.

Palabras clave: Medicina Genómica Dislipemias Hipercolesterolemia Familiar Secuenciación masiva Genómica Biología Molecular Diagnóstico Molecular

Áreas de conocimiento:

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

#### **La mitocondria en la patología: bases moleculares y transferencia al sector salud (03/2023 - a la fecha)**

La mitocondria en la patología: bases moleculares y transferencia al sector salud Programa Grupos de I+D 2022, CSIC 2023-2027

3 horas semanales

Facultad de Medicina , CEINBIO  
Investigación  
Integrante del Equipo  
En Marcha  
RRHH formados en el proyecto:  
Pregrado:1  
Maestría/Magister:5  
Doctorado:8  
Financiación:  
Comisión Sectorial de Investigación Científica, Uruguay, Apoyo financiero  
Equipo: RAGGIO V , QUIJANO C (Responsable) , Cassina, A (Responsable) , CASTRO, L. ; Castro, L.A. , CASSINA P o CASSINA MP , H. PELUFFO , LAGO, N. , CERISOLA A , ESCANDE C , MERCEDES GARCÍA-ROCHE , María Noel Spangenberg , TÓRTORA, V. , Rodríguez-Duarte, J. , MARTON S , MARTINEZ-PALMA L  
Palabras clave: Genética Clínica ADNmit Mitocondria Medicina Genómica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genómica

#### **Perfil genético de la Esclero-Hialinosis Focal y Segmentaria Primaria en Uruguay (09/2022 - 12/2024 )**

?Perfil genético de la Esclero-Hialinosis Focal y Segmentaria Primaria en Uruguay? Fondo de Investigación en Nefrología  
4 horas semanales  
Hospital de Clínicas , Centro de Nefrología  
Investigación  
Integrante del Equipo  
En Marcha  
RRHH formados en el proyecto:  
Maestría/Magister:1  
Equipo: RAGGIO V , LUCIA SPANGENBERG (Responsable) , Yandian F (Responsable) , Boggia J. o Boggia J.G. , DELLOCA N  
Palabras clave: Nefrología Genética Genómica Genética Clínica enfermedad de Alport  
Secuenciación de exoma  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **Incorporation of WES as a diagnostic tool for Uruguayan children with rare diseases (03/2022 - 12/2022 )**

Titulo: Incorporation of WES as a diagnostic tool for Uruguayan children with rare diseases.  
Responsables: Raggio y Spangenberg Fecha desde: 03/2022 Fecha hasta completar stock Monto: U\$S 50.000 (para 50 exomas). Instituciones: IPMon y Fmed Convocatoria: End the Diagnostic Odyssey Grant (3Billion, Seúl) Estado: Financiado  
5 horas semanales  
Facultad de Medicina , Departamento de Genética  
Investigación  
Coordinador o Responsable  
Concluido  
RRHH formados en el proyecto:  
Especialización:2  
Financiación:  
3 Billion, Corea del Sur, Cooperación  
Equipo: RAGGIO V (Responsable) , LUCIA SPANGENBERG (Responsable) , Tapie, A , Rodriguez S , DELLOCA N  
Palabras clave: Genética Clínica Genómica Secuenciación de exoma  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Medicina Genómica

#### **Genética clínica y molecular del retardo mental (10/2010 - 12/2012 )**

Genética clínica y molecular del retardo mental. Departamento de Genética de la Facultad de Medicina (responsables: Leda Roche y Víctor Raggio). Financiación: ANII, FSS (2010-2012).  
10 horas semanales  
Departamento de Genética , Sección Clínica  
Extensión

Coordinador o Responsable  
Concluido  
RRHH formados en el proyecto:  
Especialización:1  
Financiación:  
Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero  
Equipo: ROCHE L (Responsable) , RODRIGUEZ MM , BOIDI M , TAPIÉ A , LÓPEZ P  
Palabras clave: Genética Médica Genética Clínica Neurogenética  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**Epidemiología genética de la respuesta a la quimioterapia en leucemias pediátricas (02/2009 - 02/2011 )**

2 horas semanales  
Departamento de Genética , Sección Clínica  
Desarrollo  
Integrante del Equipo  
En Marcha  
Equipo: DA LUZ J (Responsable) , OTATTI C  
Palabras clave: Genética Médica Farmacogenética Medicina Genómica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**DOCENCIA**

**Especialización en Pediatría (08/2007 - a la fecha)**

Especialización  
Organizador/Coordinador  
Asignaturas:  
Curso de Genética para Postgrados, 4 horas, Teórico  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**Carrera de Doctor en Medicina (05/1996 - a la fecha)**

Pregrado  
Responsable  
Asignaturas:  
Genética, 1 horas, Teórico-Práctico  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**Diploma de Genética Médica (07/2010 - a la fecha)**

Especialización  
Organizador/Coordinador  
Asignaturas:  
Diploma en Genética Médica, 10 horas, Teórico-Práctico  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Medicina Genómica  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Citogenética

**(06/2012 - a la fecha)**

Perfeccionamiento  
Invitado  
Asignaturas:  
Aplicación Diagnóstica de la Biología Molecular, 12 horas, Teórico-Práctico  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**Diploma en Neurodesarrollo (03/2011 - a la fecha)**

Especialización

Invitado  
Asignaturas:  
Genética, 6 horas, Teórico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**Carrera de Doctor en Medicina (04/2024 - a la fecha)**

Grado  
Organizador/Coordinador  
Asignaturas:  
Cuestion Social, Ciudadanía y Salud, 35 horas, Teórico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Ciencias de la Salud / Políticas y Servicios de Salud /

**Doctor en Medicina (03/2011 - a la fecha)**

Pregrado  
Organizador/Coordinador  
Asignaturas:  
Genética Humana, 4 horas, Teórico-Práctico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**Curso de Posgrado PEDECIBA-PROINBIO (09/2019 - a la fecha)**

Perfeccionamiento  
Organizador/Coordinador  
Asignaturas:  
Curso de Medicina Genómica, 4 horas, Teórico-Práctico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Medicina Genómica  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**"Historia de la Medicina" (06/2021 - a la fecha)**

Grado  
Invitado  
Asignaturas:  
Una historia de la genética en relación a la medicina, 4 horas, Teórico  
Medicina en el Renacimiento: Vesalio y Paracelso, 2 horas, Teórico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Historia de la Genética

**Curso de Semiología neurológica infantil (08/2022 - a la fecha)**

Perfeccionamiento  
Invitado  
Asignaturas:  
Dismorfología, 2 horas, Teórico-Práctico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica

**Mitocondria: bioenergética, metabolismo oxidativo y señalización. (06/2025 - 06/2025 )**

Perfeccionamiento  
Invitado  
Asignaturas:  
Genética ADN mitocondrial, 2 horas, Teórico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genómica

**curso Posgrado PEDECIBA (04/2025 - 04/2025 )**

Maestría  
Invitado  
Asignaturas:

Patología genética. Mecanismos, ejemplos y aplicaciones, 2 horas, Teórico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica

**Curso DÉFICIT DE GH ¿QUÉ SE SABE Y QUÉ HAY POR CONOCER? (08/2023 - 08/2023 )**

Perfeccionamiento

Invitado

Asignaturas:

Pruebas genéticas diagnósticas indicaciones: presente y futuro, 2 horas, Teórico

Áreas de conocimiento:

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

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

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

**Curso Genómica Funcional en Biomedicina (06/2023 - 06/2023 )**

Grado

Invitado

Asignaturas:

Enfermedades mitocondriales raras usando secuenciado genómico, 2 horas, Teórico

Áreas de conocimiento:

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

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

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

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

**Curso virtual: Introducción a las principales cardiopatías hereditarias (03/2023 - 03/2023 )**

Perfeccionamiento

Invitado

Asignaturas:

Módulo 4: Hipercolesterolemia Familiar, 2 horas, Teórico

Áreas de conocimiento:

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

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

**Curso teórico- práctico Mitocondria: bioenergética, metabolismo oxidativo y señalización (10/2022 - 11/2022 )**

Perfeccionamiento

Invitado

Asignaturas:

ADN mitocondrial y heteroplasmia, 2 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

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

**Cardiología clínica (09/2022 - 09/2022 )**

Especialización

Invitado

Asignaturas:

Genética Clínica, 2 horas, Teórico

Áreas de conocimiento:

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

**Diplomatura en Ecografía Ginecotocológica (06/2016 - 06/2016 )**

Especialización

Invitado

Asignaturas:

Genética en Medicina Reproductiva y Prenatal, 6 horas, Teórico

Áreas de conocimiento:

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

**Human Genome Tour 2016: from NGS Technologies to Evolutionary and Medical Genomics (03/2016 - 03/2016 )**

Perfeccionamiento

Invitado

Asignaturas:

Diagnosis in Clinical Genetics: from paper and pencil to Whole Genome Sequencing., 3 horas, Teórico

Areas de conocimiento:

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

**CICLIPA (06/2004 - 08/2012 )**

Grado

Responsable

Asignaturas:

Curso de Genética Médica, 2 horas, Teórico

Areas de conocimiento:

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

**Maestría en Ciencias Biológicas (06/2012 - 06/2012 )**

Maestría

Invitado

Asignaturas:

Análisis del Genoma Humano en Enfermedades Complejas, 6 horas, Teórico-Práctico

Areas de conocimiento:

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

**Doctor en Medicina (05/2012 - 06/2012 )**

Perfeccionamiento

Organizador/Coordinador

Asignaturas:

Molecular genetics diagnosis of Neurodevelopmental and Neurodegenerative disorders, 20 horas, Teórico-Práctico

Areas de conocimiento:

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

**Doctor en Medicina (06/2011 - 06/2011 )**

Perfeccionamiento

Invitado

Asignaturas:

Aplicaciones de la Genética en la práctica clínica, 12 horas, Teórico

Areas de conocimiento:

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

**Especialización en Ginecología (12/2010 - 12/2010 )**

Especialización

Invitado

Asignaturas:

ECOGRAFIA EN OBSTETRICIA Y GINECOLOGIA, 4 horas, Teórico-Práctico

Areas de conocimiento:

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

**(06/2006 - 09/2008 )**

Especialización

Organizador/Coordinador

Asignaturas:

Curso on-line de Introducción a la Medicina Genómica, 4 horas, Teórico

Areas de conocimiento:

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

**curso Posgrado PEDECIBA (04/2003 - 07/2007 )**

Doctorado

Organizador/Coordinador

Asignaturas:

Curso de Genética Molecular y Medicina (bianual), 6 horas, Teórico

Areas de conocimiento:

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

## EXTENSIÓN

### **Policlínicas de Genética Clínica (03/2002 - a la fecha )**

Departamento de Genética, Sección Clínica

15 horas

Áreas de conocimiento:

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

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

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

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

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

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

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

### **Policlínica de Genética Prenatal (09/2009 - a la fecha )**

Policlínica de Genética Prenatal, Unidad de Medicina Prenatal, CHPR

5 horas

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Obstetricia y Ginecología / Diagnóstico Prenatal

### **Policlínica de Asesoramiento Genético en Cáncer Ginecológico (asesor) (08/2016 - a la fecha )**

Ginecología, ASEGGG

2 horas

Áreas de conocimiento:

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

## OTRA ACTIVIDAD TÉCNICO-CIENTÍFICA RELEVANTE

### **Grupo Parkinsonismos monogénicos. Latin American Research consortium on the GENetics of Parkinson's Disease (LARGE-PD) (09/2024 - a la fecha )**

1 hora semanales

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética

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

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

### **Comité Científico Fundación para el estudio de las enfermedades raras (FUPIER) (03/2016 - a la fecha )**

FUPIER 2 horas semanales

Áreas de conocimiento:

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

## SECTOR EDUCACIÓN SUPERIOR/PRIVADO - UNIVERSIDAD ORT URUGUAY - URUGUAY

Facultad de Ingeniería

## VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

### **Profesor visitante (05/2018 - 09/2022)**

Profesor invitado 1 hora semanal

### **Funcionario/Empleado (03/2009 - 11/2018)**

Docente Genética y Evolución 4 horas semanales

Coordinador docente de Genética y Evolución en la Licenciatura en Biotecnología.

## ACTIVIDADES

### DOCENCIA

### **Licenciatura en Biotecnología (05/2010 - 04/2018 )**

Grado

Responsable

Asignaturas:

Genética y Evolución, 4 horas, Teórico

Áreas de conocimiento:

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

## SECTOR EMPRESAS/PRIVADO - EMPRESA PRIVADA - URUGUAY

### Genodiagnos

#### VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

##### Otro (03/2016 - 09/2022)

Asesor en Genética Médica 5 horas semanales

##### Otro (12/2008 - 03/2016) Trabajo relevante

Co-Director 20 horas semanales

Laboratorio de Diagnósticos Biotecnológicos SRL

#### ACTIVIDADES

##### PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO

##### Screening de portadores de Enfermedad de Gaucher en judíos Ashkenazi en Uruguay (03/2014 - 11/2015)

Screening de portadores de Enfermedad de Gaucher en judíos Ashkenazi en Uruguay

5 horas semanales

Investigación

Coordinador o Responsable

Concluido

Financiación:

Genodiagnos, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: DR., FEDER S

Palabras clave: Genética Clínica

Áreas de conocimiento:

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

##### DIRECCIÓN Y ADMINISTRACIÓN

##### Co-director (12/2008 - 03/2016)

15 horas semanales

##### OTRA ACTIVIDAD TÉCNICO-CIENTÍFICA RELEVANTE

##### Consulta de Genética Clínica y Asesoramiento Genético (03/2016 - 09/2022)

6 horas semanales

Áreas de conocimiento:

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

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

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

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

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

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

## SECTOR EMPRESAS/PRIVADO - EMPRESA PRIVADA - URUGUAY

### GenLives

#### VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

##### Otro (06/2015 - 09/2022)

Médico Genetista 5 horas semanales

## ACTIVIDADES

### PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO

#### **Herramientas para el análisis de datos de secuenciación genómica en el contexto clínico (08/2016 - 12/2021)**

El proyecto apunta a construir servicios de procesamiento de datos genómicos: - cuyos resultados están orientados a un usuario de perfil médico genetista, - que permiten automatizar tareas para liberar esfuerzo de recursos humanos altamente calificados, - capaces de manejar el dinamismo de las fuentes, - eficientes para grandes volúmenes de información, - que manejan apropiadamente la privacidad de la información sensible, - que proporcionan trazabilidad a las conclusiones, - alineados con los estándares y mejores prácticas del sector, - que permiten incorporar conocimiento de especificidades genómicas locales.

5 horas semanales

Desarrollo

Integrante del Equipo

Concluido

Financiación:

Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: NAYA H, SPANGENBERG L (Responsable), LOPEZ F (Responsable), ROJAS M, HERRERA G, SPINELLO GG (Responsable)

Palabras clave: Medicina Genómica

Áreas de conocimiento:

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

### SERVICIO TÉCNICO ESPECIALIZADO

#### **Consulta de Genética Clínica y análisis genómico (06/2015 - 09/2022)**

5 horas semanales

Áreas de conocimiento:

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

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

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

### SECTOR EDUCACIÓN SUPERIOR/PRIVADO - INSTITUTO UNIVERSITARIO CEDIAP - URUGUAY

Facultad de Psicopedagogía

## VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

#### **Profesor visitante (01/2017 - 12/2019)**

4 horas semanales

Diplomatura en Neuropsicología Infantil

-

Comisión Honoraria para la Salud Cardiovascular

## VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

#### **Funcionario/Empleado (11/2001 - 03/2013)**

Médico Genetista 10 horas semanales

## ACTIVIDADES

### LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

#### **Genética de las Dislipemias (12/2001 - 03/2013)**

Genética de las Dislipemias, Hipercolesterolemia Familiar, genética molecular de las dislipemias (hipercolesterolemia familiar, bajo HDL, hipertrigliceridemia), Registro Nacional de Hipercolesterolemia Familiar.

6 horas semanales

Área Genética Molecular , Integrante del equipo  
Equipo: ESPERÓN, P , STOLL, M , LORENZO M , VITAL M , GRACIELA FERNÁNDEZ , MUJICA G  
Palabras clave: Genética Médica Medicina Genómica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **Farmacogenética de la Warfarina (02/2005 - 02/2008 )**

Variantes genética en la respuesta a warfarina  
6 horas semanales  
Área Genética Molecular , Integrante del equipo  
Equipo: ESPERÓN, P , STOLL, M , LORENZO M  
Palabras clave: Genética Médica Farmacogenética Medicina Genómica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO**

##### **Farmacogenética de la Warfarina (02/2005 - 06/2006 )**

5 horas semanales  
Área Genética Molecular  
Desarrollo  
Coordinador o Responsable  
Concluido  
Equipo: ESPERÓN, P , STOLL, M (Responsable) , LORENZO M  
Palabras clave: Genética Médica Farmacogenética Medicina Genómica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **EXTENSIÓN**

##### **Policlínica de Genética Cardiovascular (04/2001 - 06/2010 )**

Hospital de Clínicas, Departamento de Cardiología  
4 horas

-

Instituto Universitario CEDIIAP - Facultad de Psicopedagogía

#### **VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN**

##### **Funcionario/Empleado (06/2003 - 07/2010)**

Profesor 4 horas semanales  
Docencia en Genética Humana para las Licenciaturas de Psicopedagogía y Psicomotricidad

#### **ACTIVIDADES**

##### **DOCENCIA**

##### **Licenciatura en Psicopedagogía (06/2003 - 07/2010 )**

Grado  
Responsable  
Asignaturas:  
Genética, 2 horas, Teórico  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /

#### **SECTOR ORGANIZACIONES PRIVADAS SIN FINES DE LUCRO/SOCIEDADES CIENTÍFICO-TECNOLÓGICAS - INSTITUT PASTEUR DE MONTEVIDEO - URUGUAY**

Institut Pasteur de Montevideo

## VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

### **Becario (09/2008 - 11/2009)**

Médico Genetista 20 horas semanales

Becario del Proyecto: Data Quality Management for Model Improvement in Genome Wide Association Studies. Unidad de Bioinformática del Institut Pasteur Montevideo (Responsables: Hugo Naya / Raúl Ruggia).

## ACTIVIDADES

### **LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN**

#### **Data Quality Management for Model Improvement in Genome Wide Association Studies (09/2008 - 11/2009)**

Metanálisis de Genome Wide Association Studies, combinabilidad de datos fenotípicos.  
20 horas semanales

Institut Pasteur Montevideo, Bioinformática, Integrante del equipo

Equipo: GRAÑA M, NAYA H, RUGGIA R, ETCHEVERRI L, MAROTTA A, ABÍN I, SERRA F

Palabras clave: Bioinformática Medicina Genómica

Areas de conocimiento:

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

### **PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO**

#### **Data Quality Management for Model Improvement in Genome Wide Association Studies (08/2008 - 11/2009)**

20 horas semanales

Institut Pasteur Montevideo, Bioinformática

Desarrollo

Integrante del Equipo

Concluido

Financiación:

Institución del exterior, Apoyo financiero

Equipo: GRAÑA M, NAYA H (Responsable), RUGGIA R (Responsable), ETCHEVERRI L, MAROTTA A, ABÍN I, SERRA F, RAMOS V

Palabras clave: Genética Médica Bioinformática Medicina Genómica

Areas de conocimiento:

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

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

Facultad de Enfermería

## VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

### **Funcionario/Empleado (03/2004 - 06/2008)**

Profesor Adjunto 5 horas semanales

Escalafón: Docente

Grado: Grado 3

Cargo: Interino

## ACTIVIDADES

### **DOCENCIA**

#### **Licenciatura en Enfermería (03/2004 - 06/2008)**

Grado

Responsable

Asignaturas:

Genética, 2 horas, Teórico

Areas de conocimiento:

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

## Facultad de Ciencias

### VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

#### Funcionario/Empleado (06/2001 - 12/2002)

Ayudante 10 horas semanales

Proyecto Diagnostico e integracion en la ensenanza de la Genetica en la UDELAR (UVIGEN)

Escalafón: Docente

Grado: Grado 1

Cargo: Interino

### ACTIVIDADES

#### PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO

##### Diagnóstico e integración en la enseñanza de la Genética en la UDELAR (06/2001 - 12/2002)

10 horas semanales

Departamento de Genética

Otra

Integrante del Equipo

Concluido

Financiación:

Comisión Sectorial de Investigación Científica, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: TORT J (Responsable) , SANS M (Responsable) , PRITSCH C (Responsable) , ROMERO H , FIGUERO G , BEDÓ G (Responsable)

Palabras clave: Genética Humana Educación

Areas de conocimiento:

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

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

#### SECTOR ENSEÑANZA TÉCNICO-PROFESIONAL/SECUNDARIA/PÚBLICO - ADMINISTRACIÓN NACIONAL DE EDUCACIÓN PÚBLICA - URUGUAY

## Instituto de Profesores Artigas

### VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

#### Funcionario/Empleado (03/1996 - 12/1996)

Profesor de Genetica y Evolucion 5 horas semanales

En Insituto de Formacion Docente de Rivera

### ACTIVIDADES

#### DOCENCIA

##### Profesorado en Biología (06/1996 - 12/1996)

Grado

Responsable

Asignaturas:

Genética y Evolución, 4 horas, Teórico

Areas de conocimiento:

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

#### CARGA HORARIA

Carga horaria de docencia: 8 horas

Carga horaria de investigación: 5 horas

Carga horaria de formación RRHH: 10 horas

Carga horaria de extensión: 12 horas

Carga horaria de gestión: 5 horas

## Producción científica/tecnológica

Mi actividad se ha centrado en la Genética Clínica y las aplicaciones de herramientas de la Genética en salud humana. Esta actividad la he desarrollado desde varias instituciones: el Departamento de Genética de la Facultad de Medicina (1996 a la fecha), el Área Genética Molecular de la CHSCV (2001-2013) y a nivel privado: Laboratorio de Diagnósticos Biotecnológicos SRL, GenLives (2008-2022). He realizado asistencia directa de pacientes en diversas policlínicas de Genética:

Neurogenética, Genética Cardiovascular, Oncogenética, Medicina Prenatal y Policlínica de Genética en Pediatría. Desde 2022, trabajando en régimen de Dedicación Total en Facultad de Medicina, he centrado mi actividad asistencial en el Área Clínica del Departamento de Genética. Este grupo (del cual soy responsable desde 2012) es la referencia nacional en Genética Clínica desde hace décadas, interaccionando con servicios de todo el sector público del SNIS y realizando asesoramientos a instituciones del sector privado.

Como docente universitario (desde 1996) he participado activamente en el desarrollo de cursos innovadores y actividades de formación de recursos humanos en Genética Humana y Médica. Actualmente coordino cursos de pre y postgrados en Genética/Genómica Médica de la Facultad de Medicina, y el Diploma en Genética Médica de la Escuela de Graduados. También he desarrollado y coordinado el Curso Online de Introducción a la Medicina Genómica y el Curso de Genética Molecular y Medicina. He realizado docencia en otras instituciones de educación superior como el Instituto de Formación Docente de Rivera, el Instituto CEDIIAP y la Universidad ORT (Licenciatura en Biotecnología).

He participado en diversos equipos de investigación que siempre se caracterizaron por una integración básico-clínica y donde uno de mis roles fundamentales fue el de facilitar esta interacción. Algunas líneas de trabajo que ahora no continúo específicamente fueron innovadoras a nivel nacional: participé en los primeros proyectos y publicaciones nacionales sobre Farmacogenética, Genética de dislipemias, Genética de la Enfermedad de Parkinson. Otras líneas siguen estando directamente relacionadas con mi trabajo clínico: Nosología Genética, Epidemiología Genética, Patología mitocondrial, uso de herramientas genómicas en el diagnóstico de enfermedades raras de causa genética (el grupo del que soy co-responsable junto con la Dra. Lucía Spangenberg es el de referencia nacional en este tema). Desarrollo además una línea de trabajo en Historia de la Genética.

Mi actividad se ha caracterizado por una alta capacidad de interacción con otros grupos de trabajo, tanto en aspectos de asistencia en Genética Clínica, docencia de pre y postgrado, en la Facultad de Medicina y en otras, así como en proyectos de investigación. Son demasiados como para listarlos aquí, pero se desprenden de los proyectos, cursos y publicaciones en las que he participado.

Soy miembro fundador y fui integrante en los primeros años de la Comisión Directiva de la Sociedad Uruguaya de Genética (2007 a la fecha). Soy miembro activo de la Sociedad Uruguaya de Historia de la Medicina y Socio Fundador del Museo de Ciencias de la Salud.

He desarrollado actividades de divulgación científica en la prensa nacional, en revistas internacionales y a través de blogs propios, así como publicaciones o eventos a nivel nacional.

## Producción bibliográfica

### ARTÍCULOS PUBLICADOS

#### ARBITRADOS

**Oligodoncia debida a una forma leve de displasia ectodérmica hipohidrótica. Desde una visión integral: acercamiento al diagnóstico genético, impacto a nivel bio-psicosocial y manejo de la restauración. A propósito de un caso clínico (Completo, 2025)**

Batalla A, Barboni A, RAGGIO V

Anales de la Facultad de Medicina, 2025

Palabras clave: Genética Clínica Enfermedades raras Genodermatosis

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

Lugar de publicación: Montevideo

ISSN: 23936231

**Identification of a novel SACS gene mutation leading to spastic ataxia Charlevoix-Saguenay type: a case report (Completo, 2025)**

RAGGIO V, Rey A, Camila Simoes, Birriel F, Rodriguez S, Bentancor K, Tapie, A, LUCIA SPANGENBERG

Journal of Medical Case Reports, 2025

Palabras clave: Neurogenética Genética Clínica Medicina Genómica Enfermedades raras ARSACS Ataxias hereditarias

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética

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

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 17521947

DOI: <https://doi.org/10.1186/s13256-025-05480-z>

<https://link.springer.com/article/10.1186/s13256-025-05480-z>

Raggio, V., Rey, A., Simoes, C. et al. Identification of a novel SACS gene mutation leading to spastic ataxia Charlevoix-Saguenay type: a case report. J Med Case Reports 19, 412 (2025).

<https://doi.org/10.1186/s13256-025-05480-z> Download citation Received 30 July 2024

Accepted 26 June 2025 Published 19 August 2025 DOI <https://doi.org/10.1186/s13256-025-05480-z>

WEB OF SCIENCE® Scopus®

**A labeled medical records corpus for the timely detection of rare diseases using machine learning approaches (Completo, 2025)**

Rolando. M., RAGGIO V, NAYA H, LUCIA SPANGENBERG, Cagnina L

Scientific Reports, 2025

Palabras clave: enfermedades raras diagnóstico aprendizaje automático Medicina

Areas de conocimiento:

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

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

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 20452322

DOI: [10.1038/s41598-025-90450-0](https://doi.org/10.1038/s41598-025-90450-0)

<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11865299/>

WEB OF SCIENCE® Scopus®

**Two compound heterozygous variants in the CLN8 gene are responsible for neuronal cereidolipofuscinoses disorder in a child: a case report (Completo, 2024)**

Baltar Yanes, Federico, Garagorry, Francisco, GRAÑA, M., Rodriguez, S., M.H.Aunchayna, Tapie, A, CERISOLA A, GONZÁLEZ, G; González Rabelino, G, NAYA H, LUCIA SPANGENBERG, RAGGIO V

Frontiers in Pediatrics, 2024

Palabras clave: Genética Clínica Neurogenética Medicina Genómica Secuenciación genómica

Areas de conocimiento:

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

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

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 22962360

DOI: <https://doi.org/10.3389/fped.2024.1379254>

<https://www.frontiersin.org/journals/pediatrics/articles/10.3389/fped.2024.1379254/full>

WEB OF SCIENCE® Scopus®

**Sello conmemorativo de los 200 años del nacimiento de Gregor Mendel, emitido por el correo uruguayo (Completo, 2024)**

RAGGIO V

Sesiones de la Sociedad Uruguaya de Historia de la Medicina, v.: 43 1, 2024

Palabras clave: Historia de la Genética

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet  
Lugar de publicación: Montevideo  
ISSN: 30464056  
<https://anaforas.fic.edu.uy/jspui/handle/123456789/84897>  
<https://suhm.uy/revista/index.php/suhm/article/view/82>

**Estudio descriptivo de pacientes con patología genética en una unidad de cuidados intensivos pediátricos (Completo, 2024)**

Moraes, M , Rodriguez, S , Tapie, A , Fernández, A , RAGGIO V  
Archivos de Pediatría del Uruguay, v.: 95 2 , 2024  
Palabras clave: Genética Clínica Epidemiología Genética  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica  
Medio de divulgación: Internet  
ISSN: 00040584  
E-ISSN: 16881249  
<https://adp.sup.org.uy/index.php/adp/article/view/601>

**Genetics of Latin American Diversity Project: Insights into population genetics and association studies in admixed groups in the Americas (Completo, 2024)**

Borda V , Loesch DP , RAGGIO V , AAVV , Mata IF  
Cell Genomics, 2024  
Palabras clave: Neurogenética Medicina Genómica Genética de Poblaciones Diversidad Genética Medicina Genómica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Medio de divulgación: Internet  
ISSN: 2666979X  
DOI: <https://doi.org/10.1016/j.xgen.2024.100692>  
[https://www.cell.com/cell-genomics/fulltext/S2666-979X\(24\)00321-5](https://www.cell.com/cell-genomics/fulltext/S2666-979X(24)00321-5)  
Genetics of Latin American Diversity Project: Insights into population genetics and association studies in admixed groups in the Americas Victor Borda<sup>1,2,64</sup> vicbp1@gmail.com ? Douglas P. Loesch<sup>1,64</sup> ? Bing Guo<sup>1,64</sup> ? Roland Laboulaye<sup>1,64</sup> ? Diego Veliz-Otani<sup>1</sup> ? Jennifer N. French<sup>1</sup> ? Thiago Peixoto Leal<sup>3</sup> ? Stephanie M. Gogarten<sup>4</sup> ? Sunday Ikpe<sup>1</sup> ? Mateus H. Gouveia<sup>5</sup> ? Marla Mendes<sup>6</sup> ? Gonçalo R. Abecasis<sup>7</sup> ? Isabela Alvim<sup>6</sup> ? Carlos E. Arboleda-Bustos<sup>8</sup> ? Gonzalo Arboleda<sup>8</sup> ? Humberto Arboleda<sup>8</sup> ? Mauricio L. Barreto<sup>9</sup> ? Lucas Barwick<sup>10</sup> ? Marcos A. Bezzera<sup>11</sup> ? John Blangero<sup>12</sup> ? Vanderci Borges<sup>13</sup> ? Omar Caceres<sup>14,15</sup> ? Jianwen Cai<sup>16</sup> ? Pedro Chana-Cuevas<sup>17</sup> ? Zhanghua Chen<sup>18</sup> ? Brian Custer<sup>19</sup> ? Michael Dean<sup>20</sup> ? Carla Dinardo<sup>21</sup> ? Igor Domingos<sup>11</sup> ? Ravindranath Duggirala<sup>12</sup> ? Elena Dieguez<sup>22</sup> ? Willian Fernandez<sup>8</sup> ? Henrique B. Ferraz<sup>13</sup> ? Frank Gilliland<sup>18</sup> ? Heinner Guio<sup>14,23,24</sup> ? Bernardo Horta<sup>25</sup> ? Joanne E. Curran<sup>12</sup> ? Jill M. Johnsen<sup>26</sup> ? Robert C. Kaplan<sup>27,28</sup> ? Shannon Kelly<sup>19,29</sup> ? Eimear E. Kenny<sup>30</sup> ? Barbara A. Konkle<sup>31</sup> ? Charles Kooperberg<sup>28</sup> ? Andres Lescano<sup>22</sup> ? M. Fernanda Lima-Costa<sup>32</sup> ? Ruth J.F. Loos<sup>33</sup> ? Ani Manichaikul<sup>34</sup> ? Deborah A. Meyers<sup>35</sup> ? Michel S. Naslavsky<sup>36</sup> ? Deborah A. Nickerson<sup>37,63</sup> ? Kari E. North<sup>38</sup> ? Carlos Padilla<sup>14</sup> ? Michael Preuss<sup>30</sup> ? Victor Raggio<sup>39</sup> ? Alexander P. Reiner<sup>28,40</sup> ? Stephen S. Rich<sup>34</sup> ? Carlos R. Rieder<sup>41</sup> ? Michiel Rienstra<sup>42</sup> ? Jerome I. Rotter<sup>43</sup> ? Tatjana Rundek<sup>44</sup> ? Ralph L. Sacco<sup>44</sup> ? Cesar Sanchez<sup>14</sup> ? Vijay G. Sankaran<sup>45,46,47</sup> ? Bruno Lopes Santos-Lobato<sup>48</sup> ? Artur Francisco Schumacher-Schuh<sup>49,50</sup> ? Marilia O. Scliar<sup>36</sup> ? Edwin K. Silverman<sup>51</sup> ? Tamar Sofer<sup>52</sup> ? Jessica Lasky-Su<sup>51</sup> ? Vitor Tumas<sup>53</sup> ? Scott T. Weiss<sup>51</sup> ? Latin American Research Consortium on the Genetics of Parkinson's Disease (LARGE-PD)<sup>62</sup> ? National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS) Stroke Genetics Network (SiGN) Consortium<sup>62</sup> ? Trans-Omics for Precision Medicine (TOPMed) Population Genetics Working Group<sup>62</sup> ? Ignacio F. Mata<sup>2</sup> ? Ryan D. Hernandez<sup>54,55,56,57</sup> ? Eduardo Tarazona-Santos<sup>6,58</sup> ? Timothy D. O'Connor<sup>1</sup> Cell Genomics, Volume 0, Issue 0, 100692



**Parkinson's Disease Gene Screening in Familial Cases from Central and South America (Completo, 2024)**

Lorenzo-Bentancor O , AAVV , RAGGIO V , LARGE-PD , Mata IF  
Movement Disorders, 2024  
Palabras clave: Neurogenética Medicina Genómica Genética Médica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 08853185

E-ISSN: 15318257

DOI: <https://doi.org/10.1002/mds.29931>

<https://movementdisorders.onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/mds.29931>

Parkinson's Disease Gene Screening in Familial Cases from Central and South America Oswaldo Lorenzo-Betancor MD, PhD, Seysha Mehta BSc, Janvi Ramchandra, Sekinat Mumuney BSc, Artur F. Schumacher-Schuh MD, PhD, Mario Cornejo-Olivas MD, Alison H. Sarapura-Castro MD, Luis Torres MD, Miguel A. Inca-Martinez BSc, Pilar Mazzetti MD, Carlos Cosentino MD, Federico Micheli MD, PhD, Vitor Tumas MD, PhD, Elena Dieguez MD, Victor Raggio MD, Vanderci Borges PhD, Henrique B. Ferraz MD, PhD, Pedro Chana-Cuevas MD, Marlene Jimenez-Del-Rio PhD, Carlos Velez-Pardo PhD, Sonia Moreno PhD, Francisco Lopera MD, Jorge L. Orozco-Velez MD, Beatriz Muñoz-Ospina PhD, Carlos R.M. Rieder MD, Alex Medina-Escobar MD, Dora Yearout BSc, Cyrus P. Zabetian MD, MS, Ignacio F. Mata PhD, Latin American Research Consortium on the Genetics of PD (LARGE-PD) First published: 25 July 2024 <https://doi.org/10.1002/mds.29931>

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

### **Exome Sequencing Reveals Biallelic Mutations in MBTPS1 Gene in a Girl with a Very Rare Skeletal Dysplasia (Completo, 2024)**

RAGGIO V , Rodriguez S, FEDER-HEVRONI , Guecaimburu, R, LUCIA SPANGENBERG

Diagnostics, v.: 14 3 , p.:313 2024

Palabras clave: Genética Clínica Secuenciación de exoma Genómica Diagnóstico Molecular Displasias óseas

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 20754418

DOI: <https://doi.org/10.3390/diagnostics14030313>

<https://www.mdpi.com/2075-4418/14/3/313>

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

### **Computational and mitochondrial functional studies of novel compound heterozygous variants in SPATA5 gene support a causal link with epileptogenic encephalopathy (Completo, 2023)**

**Trabajo relevante**

RAGGIO V , GRAÑA, M., Winiarski E. , Mansilla, S., Camila Simoes , Rodriguez S, M. Brandes , Tapie, A, Rodriguez L, Camila Cibils , Alonso, M. ; ALONSO, M., JENNYFER MARTÍNEZ , FERNÁNDEZ-CALERO T , Dominguez F , Rosas M , CASTRO, L. ; Castro, L.A. , CERISOLA A , NAYA H, Cassina, A, QUIJANO C , LUCIA SPANGENBERG

Human Genomics, v.: 17 2023

Palabras clave: Genética Clínica Neurogenética Secuenciación masiva Genómica Medicina Genómica Mitocondrias SPATA5

Areas de conocimiento:

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

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

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 14739542

E-ISSN: 14797364

DOI: <https://doi.org/10.1186/s40246-023-00463-x>

<https://humgenomics.biomedcentral.com/articles/10.1186/s40246-023-00463-x#citeas>

Scopus®

### **Fibrodysplasia ossificans progressiva in a 3-year-old female patient (Completo, 2023)**

Moreira C , Dapuetto G , Peluffo G , Vomero A , Tapié A , Rodriguez S , RAGGIO V , Suarez R , Giachetto G , García L

Boletín Médico del Hospital Infantil de México, v.: 80 1 , p.:69 - 73, 2023

Palabras clave: Genética Clínica Genética Médica Fibrodysplasia ossificans progressiva

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

Lugar de publicación: México

E-ISSN: 16651146

DOI: [10.24875/BMHIM.22000039](https://doi.org/10.24875/BMHIM.22000039)

Scopus®

**X-Chromosome Association Study in Latin American Cohorts Identifies New Loci in Parkinson's Disease (Completo, 2023)**

Leal, RAGGIO V, Mata, LARGE-PD

Movement Disorders, 2023

Palabras clave: Neurogenética GWAS Enfermedad de Parkinson

Áreas de conocimiento:

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

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

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 08853185

E-ISSN: 15318257

DOI: <https://doi.org/10.1002/mds.29508>

<https://movementdisorders.onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/mds.29508>

X-Chromosome Association Study in Latin American Cohorts Identifies New Loci in Parkinson's

Disease Thiago P. Leal PhD, Shilpa C. Rao PhD, Jennifer N. French-Kwawu MPH, Mateus H.

Gouveia PhD, Víctor Borda PhD, Sara Bandres-Ciga PhD, Miguel Inca-Martinez BSc, Emily A.

Mason BSc, Andrea R.V.R. Horimoto PhD, Douglas P. Loesch PhD, Elif I. Sarihan MD, Mario R.

Cornejo-Olivas MD, Luis E. Torres MD, Pilar E. Mazzetti-Soler MD, Carlos Cosentino MD, Elison

H. Sarapura-Castro MD, Andrea Rivera-Valdivia MD, Angel C. Medina PhD, Elena M. Dieguez MD,

Víctor E. Raggio MD, Andrés Lescano MD, Vitor Tumas PhD, MD, Vanderci Borges PhD, Henrique

B. Ferraz PhD, MD, Carlos R. Rieder PhD, Artur Schumacher Schuh PhD, MD, Bruno L. Santos-

Lobato PhD, MD, Carlos Velez-Pardo PhD, Marlene Jimenez-Del-Rio PhD, Francisco Lopera MD,

Sonia Moreno PhD, Pedro Chana-Cuevas MD, William Fernandez MD, Gonzalo Arboleda PhD,

MD, Humberto Arboleda MD, Carlos E. Arboleda Bustos PhD, Dora Yearout BS, Maira T. Barbosa

PhD, MD, Francisco E.C. Cardoso PhD, MD, Paulo Caramelli PhD, MD, Mauro C.Q. Cunningham

MSc, MD, Débora P. Maia MSc, MD, Maria F. Lima-Costa PhD, Eduardo Tarazona-Santos PhD,

Cyrus P. Zabetian MD, MS, International Parkinson Disease Genomics Consortium (IPDGC),

Timothy A. Thornton PhD, Timothy D. O'Connor PhD, Ignacio F. Mata PhD, on behalf of the Latin

American Research Consortium on the Genetics of Parkinson's Disease (LARGE-PD)

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

**Case Report: Mycosis fungoides as an exclusive manifestation of common variable immunodeficiency in a family with a NFKB2 gene mutation (Completo, 2023)**

María Noel Spangenberg, Grille S, Camila Simoes, M. Brandes, Garcia-Luna Joaquin, CATALAN,

A.I., Sabrina Ranero Ferrari, MATILDE BOADA, BRUGNINI, A., Trias, N, LENS, D., RAGGIO V,

LUCIA SPANGENBERG

Frontiers in Oncology, 2023

Palabras clave: Hematología Genética Clínica Secuenciación de exoma Biología Molecular

Diagnóstico

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 2234943X

DOI: <https://doi.org/10.3389/fonc.2023.1248964>

<https://www.frontiersin.org/journals/oncology/articles/10.3389/fonc.2023.1248964/full>

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

**Distrofia muscular congénita por déficit de merosina: presentación de un caso evaluado en etapa prenatal (Completo, 2022)**

Lawlor, B, Tapié, A, Rodríguez, S, Bottaro, S, Fiol, V, Bianchi, A, RAGGIO V

Archivos de Ginecología y Obstetricia, v.: 60 - 71, 2022

Palabras clave: Genética Clínica Neurogenética Miopatías primarias Distrofia Muscular Congénita

Diagnóstico prenatal LAMA2 Medicina prenatal

Áreas de conocimiento:

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

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

Medio de divulgación: Internet

Lugar de publicación: 76

ISSN: 07970803

E-ISSN: 15108678

DOI: [10.54638/60.15](https://doi.org/10.54638/60.15)

<https://ago.uy/publicacion/1/numeros/16/articulo/distrofia-muscular-congenita-por-deficit-de-merosin>

**Polygenic risk prediction and SNCA haplotype analysis in a Latino Parkinson's disease cohort (Completo, 2022)**

Douglas P Loesch , RAGGIO V , Mata IF , Timothy D O'Connor , LARGE-PD , AAVV  
Parkinsonism & Related Disorders, v.: 102 p.:7 - 15, 2022  
Palabras clave: neurogenética enfermedad de Parkinson score poligénico de riesgo polimorfismos  
medicina genómica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Neurogenética  
Medio de divulgación: Internet  
ISSN: 13538020  
DOI: [10.1016/j.parkreldis.2022.06.010](https://doi.org/10.1016/j.parkreldis.2022.06.010)  
[https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1353-8020\(22\)00193-6](https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1353-8020(22)00193-6)  
WEB OF SCIENCE™ Scopus®

**Novel frameshift mutation in LIS1 gene is a probable cause of lissencephaly: a case report (Completo, 2022)**

Simoes C , Graña M , Rodriguez S , Baltar F , Tapie, A , Dell'Oca N , NAYA H , RAGGIO V , LUCIA SPANGENBERG  
BMC Pediatrics, v.: 22 1 , p.:545 2022  
Palabras clave: Genética Clínica enfermedades raras Neurogenética WGS  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Neurogenética  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Enfermedades Raras  
Medio de divulgación: Internet  
E-ISSN: 14712431  
DOI: [10.1186/s12887-022-03595-6](https://doi.org/10.1186/s12887-022-03595-6)  
<https://bmcpediatr.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12887-022-03595-6>  
Scopus®

**Two mutations in the SBDS gene reveal a diagnosis of Shwachman-Diamond syndrome in a patient with atypical symptoms (Completo, 2022)**

María Noel Spangenberg , GRILLE, S , Camila Simoes , DELLOCA N , MATILDE BOADA , Gillermo, C , RAGGIO V , LUCIA SPANGENBERG  
Molecular Case Studies, 2022  
Palabras clave: Diagnóstico Molecular Hematología Medicina Genómica Genética Clínica WES NGS  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Medio de divulgación: Internet  
Lugar de publicación: Estados Unidos  
E-ISSN: 23732873  
DOI: [10.1101/mcs.a006237](https://doi.org/10.1101/mcs.a006237)  
<http://molecularcasestudies.cshlp.org/content/8/7/a006237.long>  
WEB OF SCIENCE™ Scopus®

**Whole genome sequencing reveals a frameshift mutation and a large deletion in YY1AP1 in a girl with a panvascular artery disease (Completo, 2021) Trabajo relevante**

RAGGIO V , N DELLOCA , Camila Simoes , Tapié A , MEDICI C , Costa G , Rodriguez S , GREIF, G , Garrone E , Rovella ML , Gonzalez V , Halty M , Gonzalez G , Jong-Yeon Shin , Sang-Yoon Shin , Changhoon Kim , Jeong-Sun Seo , GRAÑA, M. , Naya H , Spangenberg L  
Human Genomics, v.: 15 2021  
Palabras clave: genética clínica WGS NGS diagnóstico  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genómica Humana  
Medio de divulgación: Internet  
ISSN: 14739542  
E-ISSN: 14797364  
DOI: <https://doi.org/10.1186/s40246-021-00328-1>  
<https://humgenomics.biomedcentral.com/articles/10.1186/s40246-021-00328-1#citeas>  
Scopus®

**Genome-Wide Analysis of Copy Number Variation in Latin American Parkinson's Disease Patients (Completo, 2021)**

Serihan EF, RAGGIO V, AAVV, Mata IF

Movement Disorders, 2021

Palabras clave: Neurogenética Enfermedad de Parkinson

Areas de conocimiento:

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

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

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 08853185

E-ISSN: 15318257

DOI: [10.1002/mds.28353](https://doi.org/10.1002/mds.28353).

<https://movementdisorders.onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/mds.28353>

Latin American Research Consortium on the Genetics of Parkinson's Disease (LARGE-PD)?

Scopus

**Characterizing the Genetic Architecture of Parkinson's Disease in Latinos (Completo, 2021)**

Loesch DP, RAGGIO V, AAVV, Mata IF

Annals of Neurology, 2021

Palabras clave: Neurogenética Enfermedad de Parkinson

Areas de conocimiento:

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

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

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 03645134

E-ISSN: 15318249

DOI: [10.1002/ana.26153](https://doi.org/10.1002/ana.26153)

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ana.26153>

Latin American Research Consortium on the Genetics of Parkinson's Disease (LARGE-PD)

Scopus

**Tracing the Distribution of European Lactase Persistence Genotypes Along the Americas (Completo, 2021)**

Ana Cecília Guimarães Alves, RAGGIO V, Victor Borda, AAVV

Frontiers in Genetics, v.: 12 p.:67107 - 67107, 2021

Palabras clave: genética de poblaciones lactasa genética

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 16648021

DOI: [10.3389/fgene.2021.671079](https://doi.org/10.3389/fgene.2021.671079). eCollection 2021.

<https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fgene.2021.671079/full>

Scopus

**Novel frameshift mutation in PURA gene causes severe encephalopathy of unclear cause (Completo, 2021)** Trabajo relevante

Spangenberg L, Guecaimburu, R, Tapié A, Vivas S, Rodriguez S, GRAÑA, M., Naya H, RAGGIO V  
Molecular Genetics & Genomic Medicine, 2021

Palabras clave: medicina genómica enfermedades raras genética clínica secuenciación masiva WGS

Areas de conocimiento:

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

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

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 23249269

DOI: <https://doi.org/10.1002/mgg3.1622>

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/mgg3.1622>

Scopus

**Blood cell respiration rates and mtDNA copy number: a promising tool for the diagnosis of mitochondrial disease (Completo, 2021)**

Alonso M, Zabala Cristina, Mansilla, S., De Brum L, JENNYFER MARTÍNEZ, GARAU M, Rivas G, Cecilia Acosta, Daniela Lens, CERISOLA A, GRAÑA, M., Naya H, PUENTES, R, Spangenberg L, RAGGIO V, LEMES A, CASTRO, L.; Castro, L.A., Quijano C

Mitochondrion, v.: 61 p.:31 - 43, 2021

Palabras clave: ADNmit Genoma mitocondrial Enfermedades mitocondriales Metabolismo

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 15677249

DOI: <https://doi.org/10.1016/j.mito.2021.09.004>

<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1567724921001227>

Scopus

**CBG Montevideo: a clinically novel SERPINA6 mutation leading to haploinsufficiency of corticosteroid-binding globulin (Completo, 2021)**

Meyer EJ , Spangenberg L , Ramírez MJ , De Sousa S , RAGGIO V , Torpy DJ

Journal of the Endocrine Society, 2021

Palabras clave: genética clínica endocrinología cortisol

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 24721972

DOI: <https://doi.org/10.1210/jendso/bvab115>

[https://academic.oup.com/jes/advance-article/doi/10.1210/jendso/bvab115/6307914?](https://academic.oup.com/jes/advance-article/doi/10.1210/jendso/bvab115/6307914?guestAccessKey=77f3d)

guestAccessKey=77f3d

**Retinosquiasis ligada al cromosoma X Presentación de un caso clínico y análisis del diagnóstico genético. (Completo, 2021)**

Dra. Ana Batalla , Rodríguez S , Tapié A , Saúl S , RAGGIO V

Anales de la Facultad de Medicina, v.: 8 2021

Palabras clave: retinosquiasis retina genética herencia ligada al cromosoma X oftalmología pediátrica genética clínica

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

Lugar de publicación: Montevideo, Uruguay

ISSN: 10255583

E-ISSN: 16099419

<https://revistas.udelar.edu.uy/OJS/index.php/anfamed/article/view/271>

latindex

**Epilepsy and Electroencephalographic Abnormalities in SATB2-Associated Syndrome (Completo, 2020)**

Hannah Lewis , VVAA , RAGGIO V , Yuri A. Zarate

Pediatric Neurology, 2020

Palabras clave: genética clínica WES neurogenética

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 08878994

DOI: [DOI: https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2020](https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2020)

[https://www.pedneur.com/article/S0887-8994\(20\)30122-3/pdf](https://www.pedneur.com/article/S0887-8994(20)30122-3/pdf)

Scopus

**Using global team science to identify genetic parkinson's disease worldwide (Completo, 2019)**

Vollstedt EJ , Kasten M , RAGGIO V , Klein C

Annals of Neurology, 2019

Palabras clave: Neurogenética Enfermedad de Parkinson

Areas de conocimiento:

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

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

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 03645134

E-ISSN: 15318249

DOI: [10.1002/ana.25514](https://doi.org/10.1002/ana.25514)

**Síndrome de Wolfram (Completo, 2019)**

Silva P, Cedrés L, Vomero A, Tapié A, Rodríguez S, FEDER-HEVRONI, RAGGIO V, Loreley Garcia  
Endocrinología Pediátrica, v.: 10 p.:74 - 80, 2019  
Palabras clave: Genética clínica Genética Molecular  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Medio de divulgación: Internet  
Lugar de publicación: España  
ISSN: 20143826  
E-ISSN: 20137788  
DOI: [Doi. 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2019.Dec.5](https://doi.org/10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2019.Dec.5)  
<https://www.endocrinologiapediatrica.org/modules.php?name=articulos&idarticulo=567&idlangart=ES>

**Síndrome branquio-oto-renal. Presentación de un caso (Completo, 2019)**

N DELLOCA, Pose C, Salmini K, Tapié A, RAGGIO V  
Archivos de Pediatría del Uruguay, v.: 90 p.:27 - 32, 2019  
Palabras clave: Genética Clínica Genética Molecular  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Medio de divulgación: Internet  
Lugar de publicación: Montevideo  
ISSN: 00040584  
E-ISSN: 16881249  
<https://www.sup.org.uy/archivos-pediatria/>  
[latindex](#)

**From medical records to research papers: A literature analysis pipeline for supporting medical genomic diagnosis processes (Completo, 2019)**

Lopez Bello, F, Naya H, RAGGIO V, AIALA ROSÁ  
Informatics in Medicine Unlocked, v.: 15 2019  
Palabras clave: Bioinformática Procesamiento de Lenguaje Natural  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Otras Ciencias Médicas / Otras Ciencias Médicas / Bioinformática  
Medio de divulgación: Internet  
ISSN: 23529148  
DOI: <https://doi.org/10.1016/j.imu.2019.100181>  
<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2352914819300309?via%3Dihub>  
[Scopus®](#)

**Mutation update for the SATB2 gene. (Completo, 2019)**

Zarate YA, RAGGIO V, Spangenberg L, 44 autores adicionales  
Human Mutation, 2019  
Palabras clave: Genética Clínica Exoma Bioinformática  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica  
Medio de divulgación: Internet  
ISSN: 10597794  
E-ISSN: 10981004  
DOI: <https://doi.org/10.1002/humu.23771>  
<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/humu.23771>  
WEB OF SCIENCE™ Scopus®

**Osteopetrosis infantil maligna (Completo, 2019)**

Vomero A, Tapié A, Arroyo C, RAGGIO V, Peluffo G, Dufort G  
Revista chilena de pediatría, v.: 90 4, p.:443 2019  
Palabras clave: Genética Clínica  
Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica  
Medio de divulgación: Internet  
Lugar de publicación: Chile  
E-ISSN: 03704106  
DOI: [doi: 10.32641/rchped.v9i4.987](https://doi.org/10.32641/rchped.v9i4.987)  
[https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0370-41062019005000701](https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062019005000701)



**Deep sequencing discovery of causal mtDNA mutations in a patient with unspecific neurological disease. (Completo, 2018)**

Spangenberg L, GRAÑA, M., Mansilla, S., JENNYFER MARTÍNEZ, Tapié A, GREIF, G., Montano A, Vaglio A, Guecaimburú R, ROBELLO, C., CASTRO, L.; Castro, L.A., Celia Quijano, RAGGIO V, Naya H

Mitochondrion, 2018

Palabras clave: Genoma Mitocondrial Genética Clínica Medicina Genómica Neurogenética

Areas de conocimiento:

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

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

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 15677249

DOI: [10.1016/j.mito.2018.09.004](https://doi.org/10.1016/j.mito.2018.09.004)

[https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1567-7249\(18\)30008-4](https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1567-7249(18)30008-4)

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

**Variable frequency of LRRK2 variants in the Latin American research consortium on the genetics of Parkinsons disease (LARGE-PD), a case of ancestry (Completo, 2017)**

CORNEJO-OLIVAS M, TORRES L, VELIT-SALAZAR MR, INCA-MARTINEZ M, MAZETTI P, COSENTINO C, MICHELI F, PERANDONES C, DIEGUEZ E, RAGGIO V, TUMAS V, BORGES V, FERRAZ HB, RIEDER CRM, SHUMACHER-SCHUH A, VELEZ-PARDO C, JIMENEZ-DEL-RIO M, LOPERA F, CHANG-CASTELLO J, ANDREÉ-MUNOZ B, WALDHERR S, YEAROUT D, ZABETIAN CP, MATA IF

NPG Neurologie - Psychiatrie - Gériatrie, v.: 3 p.:19 - 25, 2017

Palabras clave: Neurogenética

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 16274830

DOI: [10.1038/s41531-017-0020-6](https://doi.org/10.1038/s41531-017-0020-6)

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5460260/>

npj Parkinsons Disease (2017) 3:19 ; doi:10.1038/s41531-017-0020-6.

Scopus®

**A novel mutation in the OAR domain of the ARX gene (Completo, 2017)**

TAPIÉ A, PI-DENIS N, SOUTO J, VOMERO A, PELUFFO G, BOIDI M, CIGANDA M, CURBELO N, RAGGIO V, ROCHE L, PASTRO L

Clinical Case Reports, v.: 5 2, p.:170 - 174, 2017

Palabras clave: Genética Clínica Neurogenética Genética Molecular

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 20500904

DOI: [10.1002/ccr3.769](https://doi.org/10.1002/ccr3.769)

<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ccr3.769/full>

**3697G>A in MT-ND1 is a causative mutation in mitochondrial disease. (Completo, 2016)** Trabajo relevante

SPANGENBERG L, GRAÑA M, GREIF G, SUAREZ-RIVERO JM, KRYSZTAL K, TAPIÉ-NICOLINI A, BOIDI M, FRAGA V, LEMESA, GUECAIMBURÚ R, CERISOLA A, SÁNCHEZ-ALCÁZAR JA, ROBELLO C, RAGGIO V, NAYA H

Mitochondrion, v.: 28 p.:54 - 59, 2016

Palabras clave: Genética Clínica Neurogenética NGS Genoma Mitocondrial

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Medio de divulgación: Papel  
ISSN: 15677249  
DOI: [10.1016/j.mito.2016.03.006](https://doi.org/10.1016/j.mito.2016.03.006).  
WEB OF SCIENCE™ Scopus®

**Genética Molecular y Trastornos del Espectro Autista (Completo, 2015)**

FARIÑA L , GALLI E , LAZO M , MATTEI L , RAGGIO V  
Acta Bioclínica, v.: 2 1 , p.:9 - 19, 2015  
Palabras clave: Genética Clínica Neurogenética Genética Molecular  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Medio de divulgación: Internet  
Lugar de publicación: Montevideo  
Escrito por invitación  
ISSN: 22448136  
<http://anfamed.edu.uy/index.php/rev/article/view/154>

**Molecular characterization of genes modifying the age at onset in Huntington's Disease in Uruguayan patients (Completo, 2015)**

VITAL M , BIDEGAIN E , RAGGIO V , ESPERÓN, P  
International Journal of Neuroscience, 2015  
Palabras clave: Genética Clínica Neurogenética Genética Molecular  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Medio de divulgación: Papel  
ISSN: 15635279  
E-ISSN: 00207454  
DOI: [10.3109/00207454.2015.1036422](https://doi.org/10.3109/00207454.2015.1036422)  
<http://www.tandfonline.com/doi/abs/10.3109/00207454.2015.1036422?journalCode=ines20>

**Hospitalización relacionada con defectos congénitos en el Centro Hospitalario Pereira Rossell (Completo, 2015)**

MARQUEZ S , VOMERO A , TAPIÉ-NICOLINI A , FAMOLARO M , RAGGIO V , GIACHETTO G  
Archivos de Pediatría del Uruguay, v.: 86 3 , p.:167 - 175, 2015  
Palabras clave: Genética Clínica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Medio de divulgación: Papel  
Lugar de publicación: Montevideo  
ISSN: 00040584  
E-ISSN: 16881249  
<http://www.sup.org.uy/revistas/web/marquez.html>

**Análisis molecular de familias uruguayas con Enfermedad de Huntington (Completo, 2014)**

RAGGIO V , BIDEGAIN E , VITAL M , BUZO R , LESCANO A , DE MEDINA O , AMORÍN I , DIEGUEZ E , VENTURA R , RODRIGUEZ MM , ESPERÓN, P  
Archivos del Instituto de Neurología, v.: 36 3 , p.:127 - 131, 2014  
Palabras clave: Genética Clínica Neurogenética Genética Molecular  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Medio de divulgación: Papel  
Lugar de publicación: Montevideo  
ISSN: 15102718  
E-ISSN: 15107795  
[http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?pid=S1688-423X2014000300007&script=sci\\_arttext](http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?pid=S1688-423X2014000300007&script=sci_arttext)

**Descripción de un caso de Fiebre Mediterránea Familiar (Completo, 2013)**

DE ARMAS F , DÍAZ A , RAGGIO V , DUFRECHOU C , GOJA B

Archivos de Medicina Interna, v.: 35 p.:101 - 104, 2013

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Montevideo

ISSN: 02503816

E-ISSN: 1688423X

<http://www.prensamedica.com.uy/pagina.php?id=VerRevista&revista=92>

 latindex

### **Avances en la identificación etiológica del retraso mental (Completo, 2013)**

GONZÁLEZ G, RAGGIO V, BOIDI M, TAPIÉ-NICOLINI A, ROCHE L

Revista de Neurología, v.: 57 (Supl. 1), 2013

Palabras clave: Genética Clínica Neurogenética

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: España

ISSN: 02100010

E-ISSN: 15766578

 WEB OF SCIENCE™ Scopus™

### **Polimorfismos de ApoE y daño vascular en diabéticos tipo 2 (Completo, 2013)**

GUERRA A, RAGGIO V, ESPERÓN, P, FRAGA L, VALIÑO J, PISANO SÁNCHEZ A, PISANO

RONDEAU A, MARTÍNEZ R, BORGIA F, SCHWEDT E, BELLOSO A, STOLL, M

Revista Médica del Uruguay, v.: 29 p.:137 - 146, 2013

Palabras clave: Genética Cardiovascular Genética Dislipemias

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Montevideo

ISSN: 03033295

E-ISSN: 16880390

 WEB OF SCIENCE™ latindex

### **Whole exome sequencing in dominant cataract identifies a new causative factor, CRYBA2, and a variety of novel alleles in known genes (Completo, 2013)**

REIS LM, TYLER RC, MUHEISEN S, RAGGIO V, SALVIATI L, HAN DP, COSTAKOS D, YONATH

H, HALL S, POWER P, SEMINA EV

Human Genetics, v.: 132 p.:761 - 770, 2013

Palabras clave: Genética Clínica

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 03406717

E-ISSN: 14321203

DOI: [doi: 10.1007/s00439-013-1289-0](https://doi.org/10.1007/s00439-013-1289-0).

 WEB OF SCIENCE™ Scopus™

### **Mutación en el gen de apolipoproteína B responsable de hipercolesterolemia familiar: primeros dos casos clínicos reportados en Uruguay (Completo, 2013)**

ESPERÓN, P, RAGGIO V, LORENZO M, STOLL, M

Revista Uruguaya de Cardiología, v.: 28 p.:182 - 188, 2013

Palabras clave: Genética Cardiovascular Genética Dislipemias

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Montevideo

ISSN: 07970048

E-ISSN: 16880420

 latindex redalyc

**POLIMORFISMOS DE APOE Y DAÑO VASCULAR EN DIABETICOS TIPO 2 (Completo, 2012)**

GUERRA A, RAGGIO V, ESPERÓN, P, FRAGA L, VALIÑO J, PISANO A, PISANO A, BORGIA F, MARTÍNEZ R, SCHWEDT E, BELLOSO A, STOLL, M

Revista Médica del Uruguay, v.: 29 3, p.:137 - 146, 2012

Palabras clave: Genética Médica Genética Cardiovascular Genética Molecular

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Montevideo

ISSN: 03033295

E-ISSN: 16880390

www.rmu.org.uy

enviado a Revista Médica del Uruguay (octubre 2012)

WEB OF SCIENCE™ 

**Pooled-DNA sequencing identifies novel causative variants in PSEN1, GRN and MAPT in a clinical early-onset and familial Alzheimers disease Ibero-American cohort (Completo, 2012)**

JIN SC, PASTOR P, COOPER B, CERVANTES S, BENITEZ BA, RAZQUIN C, GOATE A, IAARG, RAGGIO V, CRUCHAGA C

Alzheimer Disease & Associated Disorders, v.: 4 4, p.:34 2012

Palabras clave: Genética Médica Neurogenética Genética Molecular

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 08930341

DOI: [10.1186/alzrt137](https://doi.org/10.1186/alzrt137)

<http://alzres.com/content/4/4/34/abstract>

Jin SC, Pastor P, Cooper B, Cervantes S, Benitez BA, Razquin C, Goate A, Group Researchers IA, Cruchaga C, Pooled-DNA sequencing identifies novel causative variants in PSEN1, GRN and MAPT in a clinical early-onset and familial Alzheimers disease Ibero-American cohort. *Alzheimers Res Ther.* 2012 Aug 20;4(4):34. [Epub ahead of print] ESTA ES LA CITA CORRECTA PERO EL CVUY NO ME ACEPTA LA REVISTA.

WEB OF SCIENCE™ 

**Previendo el infarto en el adulto joven: GENYCO, un registro nacional de hipercolesterolemia familiar (Completo, 2011)**

STOLL, M, LORENZO, M, RAGGIO V, ESPERÓN, P, ZELARRAYÁN M

Revista Uruguaya de Cardiología, v.: 26 p.:16 - 26, 2011

Palabras clave: Genética Médica Genética Cardiovascular Medicina Genómica Genética Dislipemias

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Montevideo

ISSN: 07970048

E-ISSN: 16880420

<http://www.suc.org.uy/>

 

**LRRK2 P.Q1111H SUBSTITUTION AND PARKINSONS DISEASE IN LATIN AMERICA (Completo, 2011)**

MATA IF, YEAROUT D, ORTEGA O, COSENTINO C, DIEGUEZ E, RAGGIO V, AAVV, ZABETIAN CP

Parkinsonism & Related Disorders, v.: 17 8, p.:629 - 631, 2011

Palabras clave: Genética Médica Neurogenética

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 13538020

DOI: [10.1016](https://doi.org/10.1016)

[http://www.prd-journal.com/article/S1353-8020\(11\)00130-1/abstract](http://www.prd-journal.com/article/S1353-8020(11)00130-1/abstract)

MATA IF, WILHOITE GJ, YEAROUT D, BACON JA, CORNEJO-OLIVAS M, MAZZETTI P, MARCA V, ORTEGA O, ACOSTA O, COSENTINO C, TORRES L, MEDINA AC, PEREZ-PASTENE C, DÍAZ-GREZ F, VILARIÑO-GÜELL C, VENEGAS P, MIRANDA M, TRUJILLO-GODOY O, LAYSON L,

AVELLO R, DIEGUEZ E, RAGGIO V, MICHELI F, PERANDONES C, ALVAREZ V, SEGURA-AGUILAR J, FARRER MJ, ZABETIAN CP, ROSS OA, LRRK2 P.Q1111H SUBSTITUTION AND PARKINSONS DISEASE IN LATIN AMERICA, PARKINSONISM RELAT DISORD. 2011 SEP;17(8):629-31.

WEB OF SCIENCE™ Scopus™

**Perfil genómico de riesgo en la práctica clínica (Completo, 2009)** Trabajo relevante

RAGGIO V , ROCHE, L.

Revista Médica del Uruguay, v.: 25 p.:45 - 58, 2009

Palabras clave: Genética Médica Medicina Genómica Genómica

Areas de conocimiento:

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

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Uruguay

ISSN: 03033295

E-ISSN: 16880390

<http://www.rmu.org.uy/>

WEB OF SCIENCE™ latindex

**A new mutation in the LDL receptor promoter gene associated with familial hypercholesterolaemia in homo and heterocigosis (Completo, 2009)**

ESPERON, P., RAGGIO V , STOLL M

Clínica e Investigación en Arteriosclerosis, v.: 21 02 , p.:51 - 55, 2009

Palabras clave: Genética Médica

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Biotecnología relacionada con la Salud /

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

Medio de divulgación: Otros

Lugar de publicación: España

ISSN: 02149168

Scopus™ latindex

**LRRK2 mutations in patients with Parkinsons disease from Peru and Uruguay (Completo, 2009)**

MATA IF , COSENTINO C , MARCA V , TORRES L , MAZETTI P , ORTEGA O , RAGGIO V , Aljanati R , Buzó R , YEAROUT D , DIEGUEZ E , ZABETIAN CP

Parkinsonism & Related Disorders, v.: 15 p.:370 - 373, 2009

Palabras clave: Genética Médica Neurogenética

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 13538020

DOI: [doi: 10.1016/j.parkreldis.2008.09.002](https://doi.org/10.1016/j.parkreldis.2008.09.002).

WEB OF SCIENCE™ Scopus™

**Genotipo de los genes VKORC1 y CYP2C9 en la respuesta individual a la warfarina (Completo, 2008)** Trabajo relevante

P ESPERÓN , RAGGIO V , GOYENECHE L , LORENZO M , M STOLL

Revista Médica del Uruguay, v.: 24 4 , p.:267 - 277, 2008

Palabras clave: Farmacogenética Warfarina Genotipo Hemorragia

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Ciencias de la Salud / Ciencias y Servicios de Cuidado de la Salud /

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Uruguay

ISSN: 03033295

E-ISSN: 16880390

<http://www.rmu.org.uy/revista/24/4/2/es/>

WEB OF SCIENCE™ latindex

**A new ApoA1 mutation associated to severe HDL-cholesterol deficiency and premature coronary artery disease (Completo, 2008)**

ESPERON P , VITAL, M , VITAL M , RAGGIO V , ALALLON W , STOLL M

Clinica Chimica Acta, v.: 388 1-2 , p.:222 - 224, 2008

Palabras clave: Genética Médica Medicina Genómica

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Bioquímica y Biología Molecular /

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

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 00098981

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

**Curso on-line: Introducción a la medicina genómica. Primera experiencia (Completo, 2007)**

RAGGIO V , ROCHE L , ESPERON, P. , STOLL M

Revista Médica del Uruguay, v.: 23 p.:101 - 116, 2007

Palabras clave: Genética Médica Medicina Genómica Educación Médica

Areas de conocimiento:

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

Ciencias Médicas y de la Salud / Otras Ciencias Médicas / Otras Ciencias Médicas /

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 03033295

E-ISSN: 16880390

WEB OF SCIENCE™ latindex

**Maldición de Ondina: presentación de un caso clínico (Completo, 2007)**

MAÑE GARZÓN, F , RAGGIO V

Archivos de Pediatría del Uruguay, v.: 78 p.:29 - 34, 2007

Palabras clave: Genética Médica Genética Clínica

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Uruguay

ISSN: 00040584

E-ISSN: 16881249

www.sup.org.uy

latindex

**Variantes de los genes CYP2C9 y Apolipoproteína E en la respuesta individual a la warfarina. (Completo, 2006)**

RAGGIO V , ESPERON, P. , LORENZO M , TAUB I , CUESTA A , RODRIGUEZ A , ORTIZ V , KUSTER , LLUBERAS R , STOLL M

Revista Uruguaya de Cardiología, v.: 21 p.:104 - 116, 2006

Palabras clave: Genética Médica Farmacogenética

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas /

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 07970048

E-ISSN: 16880420

latindex redalyc

**Fiebre Mediterránea Familiar: una afección frecuentemente subdiagnosticada (Completo, 2006)**

MAÑE GARZÓN, F , RAGGIO V

Revista Médica del Uruguay, v.: 22 p.:231 - 235, 2006

Palabras clave: Genética Médica Genética Clínica

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Uruguay

ISSN: 03033295

E-ISSN: 16880390

www.rmu.org.uy

WEB OF SCIENCE™ latindex

**Respuesta terapéutica inadecuada a la warfarina en un paciente genéticamente susceptible (Completo, 2005)**

RAGGIO V , NEIRA P , ESPERON, P. , STOLL M

Revista Médica del Uruguay, v.: 21 p.:242 - 246, 2005

Palabras clave: Genética Médica Farmacogenética

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas /

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 03033295

E-ISSN: 16880390

WEB OF SCIENCE™ [latindex](#)

**Diagnóstico molecular del polimorfismo I/D del gene de la Enzima Convertidora de Angiotensina (Completo, 2004)**

ESPERON, P. , RAGGIO V , STOLL, M

Revista Uruguaya de Patología Clínica, v.: 37 p.:23 - 31, 2004

Palabras clave: Genética Médica

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas /

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 00350559

**NEUROFIBROMATOSIS tipo 1. Análisis de 109 casos (Completo, 2004)**

GUECAIMBURÚ R , RAGGIO V , RODRIGUEZ MM

Archivos del Instituto de Neurología, v.: 7 p.:17 - 20, 2004

Palabras clave: Genética Médica Genética Clínica Neurogenética

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Uruguay

ISSN: 15102718

E-ISSN: 15107795

**NO ARBITRADOS**

**LARGE-PD: Examining the genetics of Parkinson's disease in Latin America (Completo, 2017)**

Mata IF , Zabetian CP , RAGGIO V , LARGE-PD

Movement Disorders, v.: 32 9 , p.:1330 - 1331, 2017

Palabras clave: Neurogenética Genética Clínica Enfermedad de Parkinson

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 08853185

E-ISSN: 15318257

DOI: [10.1002/mds.27081](https://doi.org/10.1002/mds.27081)

<https://doi.org/10.1002/mds.27081>

**Síndrome de Lowe. A Propósito de tres familias (Completo, 2006)**

RAGGIO V , FAZANELLO A , GAZZARA G , RODRIGUEZ MM

Archivos del Instituto de Neurología, v.: 9 p.:1 - 2, 2006

Palabras clave: Genética Clínica Neurogenética

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Uruguay

ISSN: 15102718  
E-ISSN: 15107795  
<http://archivos.institutodeneurologia.edu.uy/contenido.php>

**En el centenario de las dos primeras contribuciones latinoamericanas originales a la Medicina universal. Enfermedad de Ayerza y Enfermedad de Morquio II (Completo, 2002)**

MAÑE GARZÓN, F , RAGGIO V

Boletín de la Academia Nacional de Medicina de Buenos Aires, v.: 79 p.:391 - 404, 2002

Palabras clave: Genética Médica Historia de la Medicina

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Argentina

ISSN: 0374647X

E-ISSN: 26839806

**LIBROS**

**Guía para estudiar Genética Médica ( Completo , 2024)**

RAGGIO V Publicado

Número de volúmenes: 1

Número de páginas: 74

Edición: 1

Editorial: Autopublicado , Montevideo

Tipo de publicación: Material didáctico

Palabras clave: Educación Médica Genética Humana Genética Médica

Areas de conocimiento:

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

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN/ISBN: 978-9915-42-320-3

**Fernando Mañé Garzón ( Completo , 2023)**

Pou Ferrari, R , Wilson, E , RAGGIO V Publicado

Número de volúmenes: 1

Número de páginas: 389

Edición: 1

Editorial: Plus Ultra , Montevideo

Tipo de publicación: Otros

Palabras clave: Historia de la Medicina Biografía Historia de la Genética

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Otras Ciencias Médicas / Otras Ciencias Médicas / Historia de la

Medicina

Medio de divulgación: Papel

ISSN/ISBN: 978-9915-9571-0-4

**Semiología de las afecciones genéticas. 2da Edición actualizada y ampliada ( Completo , 2023) [Trabajo relevante](#)**

RAGGIO V Publicado

Número de volúmenes: 1

Número de páginas: 109

Edición: 2

Editorial: Autopublicado , Montevideo

Tipo de publicación: Material didáctico

Palabras clave: Genética Genética Humana Genómica Genética Clínica Genética Médica

Areas de conocimiento:

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

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN/ISBN: 978-9915-41-570-3

### **Genomic Medicine Skills and Competencies ( Participación , 2022)**

Marta Ascurra , Ghada El-Kamah , Karen Fieggen , Maria Dora Flores , Beatriz de la Fuente , Sook Za Kim , Vera Lucia Gil da Silva Lopes , Saqib Mahmood , Augusto Rojas Martinez , Ximena Montenegro , Angelina Moresco , Helen Mountain , Nicholas Pachter , Ratna Puri , RAGGIO V , Gabriela Repetto , Nilam Thakur , Rosa Pardo Vargas Publicado

Editor/Compilador: Desalyn L. Johnson, Bruce R. Korf

Edición: 1

Editorial: Academic Press , USA

Tipo de publicación: Material didáctico

Escrito por invitación

Palabras clave: Medicina Genómica Genética Médica EMC

Areas de conocimiento:

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

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN/ISBN: 9780323983839

<https://www.elsevier.com/books/genomic-medicine-skills-and-competencies/kumar/978-0-323-98383-9>

Capítulos:

Preparing the Workforce for Genomic Medicine: International Challenges and Strategies (Chapter 8)

Página inicial 131, Página final 139

### **Pautas de prevención en las principales cardiopatías hereditarias ( Participación , 2022)**

DELLOCA N , RAGGIO V Publicado

Editor/Compilador: Dra. Ximena Reyes

Edición: 1

Editorial: Comisión Honoraria para la Salud Cardiovascular , Montevideo

Tipo de publicación: Material didáctico

DOI: [na](#)

Escrito por invitación

Palabras clave: Genética Clínica Dislipemias Primarias Hipercolesterolemia Familiar Medicina Genómica

Areas de conocimiento:

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

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

Medio de divulgación: Internet

ISSN/ISBN: 978-9915-9433-1-2

<https://cardiosalud.org/prevencion-en-las-cardiopatias-hereditarias/>

Capítulos:

Hipercolesterolemia familiar

Página inicial 64, Página final 69

### **Fanzines Científicos para niños y niñas - Kit 1 Genética ( Completo , 2022)**

RAGGIO V , Lagos, L , Casacuberta, A , Kuri, A , Carolina Galmes, Carolina Galmes-Meerhoff Publicado

Número de volúmenes: 3

Número de páginas: 48

Edición: 1

Editorial: Autopublicado , Montevideo

Tipo de publicación: Divulgación

Palabras clave: Genética Genética Humana Divulgación científica Infantil

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN/ISBN: 978-9915-41-186-6

Financiación/Cooperación:

**Recomendaciones de la Academia Iberoamericana de Neurología Pediátrica 3 ( Participación , 2020)**

Campistol J , Casartelli M , Rodriguez Valle G , Ferrando C , RAGGIO V , Tapié A , Rodriguez S ,  
GONZALEZ-Rabelino, G Publicado

Editor/Compilador: Arroyo, Hugo A. / Vidaurre, Jorge / Torres, Alcy /

Editorial: Fundación Garrahan , Buenos Aires, Argentina

Tipo de publicación: Material didáctico

Escrito por invitación

Palabras clave: Genética clínica neurogenética Estudios genéticos

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN/ISBN: 9789873685804

<https://www.ainponline.org/>

Capítulos:

Capítulo 4. Retraso global del desarrollo

Página inicial 53, Página final 61

**Semiología de las afecciones genéticas ( Completo , 2018)**

RAGGIO V Publicado

Número de volúmenes: 1

Número de páginas: 75

Edición: Primera

Editorial: El autor , Montevideo

Tipo de publicación: Material didáctico

Palabras clave: Genética Clínica Semiología

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN/ISBN: 9789974941731

**Diagnóstico y tratamiento en Neurología ( Participación , 2012)**

RAGGIO V Publicado

Número de volúmenes: 1

Editorial: Cátedra de Neurología , Montevideo

Palabras clave: Genética Clínica Neurogenética

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN/ISBN: 9789974820159

Capítulos:

Asesoramiento genético en la enfermedad de Parkinson y movimientos anormales

Página inicial 259, Página final 266

**Insuficiencia Cardíaca ( Participación , 2011)**

RAGGIO V , LORENZO, M , STOLL, M Publicado

Editor/Compilador: Pablo Alvarez y Gabriela Ormaechea

Edición: 1

Editorial: Oficina del Libro, Facultad de Medicina , Montevideo

Palabras clave: Genética Médica Genética Cardiovascular

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN/ISBN: 9789974312395

Capítulos:  
Genética de la Insuficiencia Cardíaca  
Página inicial 729, Página final 758

**Enfermedad de Parkinson y otras enfermedades relacionadas. Trastornos cognitivos y neuropsiquiátricos ( Participación , 2010)**

RAGGIO V Publicado

Editor/Compilador: Roberto Ventura, Ricardo Buzó  
Palabras clave: Neurogenética  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Neurología Clínica / Neuropsiquiatría  
Medio de divulgación: Papel  
ISSN/ISBN: 9974980785

Capítulos:  
Genética  
Página inicial 1, Página final 2

**Historia de la Genética Clínica en el Uruguay ( Completo , 2010)** Trabajo relevante

MAÑE GARZÓN, F, RAGGIO V Publicado

Número de páginas: 416  
Edición: 1  
Editorial: Imprenta Rosgal , Montevideo  
Palabras clave: Genética Clínica Historia de la Medicina Historia de la Genética  
Áreas de conocimiento:  
Humanidades / Filosofía, Ética y Religión / Filosofía, Historia y Filosofía de la Ciencia y la Tecnología / Historia de la Medicina  
Medio de divulgación: Papel  
ISSN/ISBN: 9974969216  
Financiación/Cooperación:  
Comisión Sectorial de Investigación Científica / Apoyo financiero, Uruguay

**Temas de Neuropsiquiatría ( Participación , 2008)**

RAGGIO V Publicado

Editor/Compilador: Roberto Ventura  
Edición: 1  
Editorial: Zonalibro , Montevideo  
Palabras clave: Neurogenética  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Neurología Clínica / Neuropsiquiatría  
Medio de divulgación: Papel  
ISSN/ISBN: 9974965171

Capítulos:  
Genética  
Página inicial 1, Página final 2

**Programa de Educación y rehabilitación en la Enfermedad de Parkinson para pacientes, familiares y cuidadores ( Participación , 2008)**

RAGGIO V Publicado

Editor/Compilador: Ruth Aljanati, Miriam Martinovic  
Editorial: Pimesol SA , Montevideo  
Palabras clave: Genética Clínica Neurogenética Enfermedad de Parkinson  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Neurología Clínica /  
Medio de divulgación: Papel

Capítulos:  
Genética y Enfermedad de Parkinson  
Página inicial 1, Página final 2

**Genética de la Enfermedad de Parkinson (Completo, 2007)** Trabajo relevante

RAGGIO V, BUZO R Publicado

Número de páginas: 50  
Edición: 1  
Editorial: Oficina del Libro FEFMUR, Montevideo  
Palabras clave: Genética Clínica Neurogenética Enfermedad de Parkinson  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Neurología Clínica / Neuropsiquiatría  
Medio de divulgación: Papel  
ISSN/ISBN: 9974312067

**400 respuestas a 400 preguntas sobre la demencia (Participación, 2005)**

RAGGIO V Publicado

Editor/Compilador: Roberto Ventura  
Edición: 1  
Editorial: BiblioMédica Eds, Montevideo  
Palabras clave: Neurogenética  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Medio de divulgación: Papel  
ISSN/ISBN: 9974794110

Capítulos:  
Genética de las demencias  
Página inicial 1, Página final 2

**DOCUMENTOS DE TRABAJO**

**Desarrollo de un centro de referencia nacional en Genética Clínica (2010)**

Completo  
RAGGIO V  
Serie: 1, v: 1  
Uruguay  
Palabras clave: Genética Médica Genética Clínica Educación Médica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Medio de divulgación: Papel  
Coautores varios. Presentado al Programa Nacional de la Niñez, MSP.

**Fortalecimiento del Área Clínica del Departamento de Genética (2008)**

Completo  
RAGGIO V  
Serie: 1, v: 1  
Uruguay  
Palabras clave: Genética Médica Genética Clínica Educación Médica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Medio de divulgación: Papel  
Coautores varios. Presentado al Programa para la Formación y Fortalecimiento de los Recursos humanos de los Prestadores Públicos de Servicios de Salud. Actualmente en evaluación.

**Proyecto Diploma en Genética Médica (2007)**

Completo  
RAGGIO V  
Serie: 1, v: 1  
Uruguay  
Palabras clave: Genética Médica Genética Clínica Educación Médica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Medio de divulgación: Papel  
www.genetica.edu.uy  
en coautoría con Leda Roche. Escuela de Graduados, Facultad de Medicina. Comienzo en segundo semestre de 2010.

#### **Proyecto Policlínica Genética Médica Hospital de Clínicas (2006)**

Completo  
RAGGIO V  
Serie: 1, v: 1  
Uruguay  
Palabras clave: Genética Médica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Medio de divulgación: Papel  
Presentado a la Dirección del Hospital de Clínicas. En coautoría con María Mirta Rodríguez, Mario Stoll y Leda Roche.

#### **PUBLICACIÓN DE TRABAJOS PRESENTADOS EN EVENTOS**

##### **Identification of relations between risk factors and their pathologies or health conditions by mining scientific literature (2010)**

HAMON T , GRAÑA M , RAGGIO V , GRABAR N , NAYA H  
Publicado  
Completo  
Evento: Internacional  
Descripción: MEDINFO 2010  
Ciudad: Ciudad del Cabo, SA  
Año del evento: 2010  
Anales/Proceedings: MEDINFO 2010  
Volumen: 1  
Pagina inicial: 964  
Pagina final: 968  
Publicación arbitrada  
Palabras clave: Genética Médica Bioinformática Procesamiento del Lenguaje Natural  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /  
Medio de divulgación: Papel

#### **TEXTOS EN PERIÓDICOS O REVISTAS**

##### **Tras las pistas de la evolución -investigación (2023)**

Gigantes - La Diaria  
Periodicos  
RAGGIO V , Lagos L , Otheguy M  
  
Palabras clave: Genética Infantil Divulgación científica Evolución Genética Humana  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /  
Medio de divulgación: Papel  
Fecha de publicación: 10/03/2023  
Lugar de publicación: Montevideo  
<https://ladiaria.com.uy/gigantes/articulo/2023/3/gigantes-24-evolucion/>

##### **No me preocupan los ?bebés de diseño? (2018)**

La Diaria: Ciencia en primera persona  
Periodicos

RAGGIO V

Medio de divulgación: Papel

Fecha de publicación: 10/11/2018

Lugar de publicación: Montevideo

<https://ciencia.ladiaria.com.uy/articulo/2018/11/no-me-preocupan-los-bebes-de-diseno/>

**Estudios genéticos pre-reproductivos y prevención de enfermedades genéticas (2014)**

Post v: 11, 34, 37

Revista

RAGGIO V

Palabras clave: Genética Clínica

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Montevideo

**Screening y diagnóstico prenatal de las anomalías cromosómicas más frecuentes (2014)**

Post v: 13, 26, 28

Revista

RAGGIO V

Palabras clave: Genética Clínica

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Montevideo

**Tus genes en un dispositivo de memoria (2012)**

Ciencia Hoy v: 22,

Revista

RAGGIO V

ISSN/ISBN:16665171

Palabras clave: Genética Genética Médica Medicina Genómica

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Fecha de publicación: 01/07/2012

Lugar de publicación: Buenos Aires, Argentina

<http://www.cienciahoy.org.ar/indice.htm>

**GENÉTICA y sus aplicaciones en salud reproductiva (2011)**

Todo Carrasco v: 9,

Revista

RAGGIO V, DR.

Palabras clave: Genética Médica

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Fecha de publicación: 01/12/2011

Lugar de publicación: Montevideo

<http://www.todocarrasco.com/TodoCarrasco.html>

**Twins: never identical. Post-genomic studies prove genetic differences between monozygotic twins (2010)**

Analog Science Fiction & Fact 44, 51

Revista

RAGGIO V

Palabras clave: Genética Humana

Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Medio de divulgación: Papel  
Fecha de publicación: 01/01/2010  
Lugar de publicación: New York, EEUU  
www.analogsf.com

#### **Alteraciones cromosómicas en el primer trimestre: prevención (2010)**

TaTeTi 8, 12  
Revista  
RAGGIO V

Palabras clave: Genética Médica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Medio de divulgación: Papel  
Fecha de publicación: 01/06/2010  
Lugar de publicación: Uruguay

#### **La historia familiar el primer paso a la genómica médica (2007)**

Tendencias en Medicina 117, 123  
Revista  
RAGGIO V, STOLL, M

Palabras clave: Genética Médica Medicina Genómica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Medio de divulgación: Papel  
Fecha de publicación: 01/05/2007  
Lugar de publicación: Uruguay

#### **Genética Molecular y la nueva Medicina (2007)**

Almanaque del BSE 73, 80  
Revista  
RAGGIO V

Palabras clave: Genética Médica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Medio de divulgación: Papel  
Fecha de publicación: 12/12/2007  
Lugar de publicación: Montevideo  
www.bse.com.uy

## **Producción técnica**

### **OTRAS PRODUCCIONES**

### **CURSOS DE CORTA DURACIÓN DICTADOS**

#### **Curso de Historia de la Medicina (2021)**

RAGGIO V, Ricardo Pou Ferrari  
Otro  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Tipo de participación: Docente  
Duración: 20 semanas  
Lugar: Facultad de Medicina  
Ciudad: Montevideo  
Institución Promotora/Financiadora: Departamento de Historia de la Medicina, Facultad de Medicina

#### **Curso de Endocrinología Ginecológica y Reproducción (2021)**

RAGGIO V , Beatriz Mendoza  
Perfeccionamiento  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Tipo de participación: Docente  
Duración: 1 semanas  
Ciudad: Montevideo  
Institución Promotora/Financiadora: Clínica Ginecotológica A y Clínica de Endocrinología y Metabolismo, Facultad de Medicina

**Diplomatura de Neurodesarrollo (2019)**

RAGGIO V , Rodriguez S , Fraga L  
Especialización  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Tipo de participación: Docente  
Duración: 6 semanas  
Lugar: CHPR  
Ciudad: Montevideo  
Institución Promotora/Financiadora: Cátedra de Neuropediatría, Facultad de Medicina

**Mitocondria: bioenergética, metabolismo oxidativo y señalización (2018)**

RAGGIO V  
Otro  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Medio divulgación: Otros  
Tipo de participación: Docente  
Unidad: CEINBIO  
Duración: 2 semanas  
Lugar: Montevideo  
Ciudad: Montevideo  
Institución Promotora/Financiadora: Facultad de Medicina  
Palabras clave: neurogenética mitocondria genética clínica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica  
Información adicional: Clase Teórica: ADN mitocondrial y enfermedades mitocondriales primarias.

**GENETICA Y ASESORAMIENTO EN CANCER HEREDITARIO (2018)**

RAGGIO V , Deniel Nelson Martínez  
Perfeccionamiento  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Tipo de participación: Organizador  
Duración: 1 semanas  
Lugar: CHPR  
Ciudad: Montevideo  
Institución Promotora/Financiadora: Unidad de Asesoramiento Genético en Ginecología Oncológica. ASEGGO, Centro Hospitalario Pereira Rossell

**Aplicación Diagnóstica de la Biología Molecular (2017)**

RAGGIO V , Lopez P  
Perfeccionamiento  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Tipo de participación: Docente  
Duración: 2 semanas  
Lugar: Hospital de Clínicas  
Ciudad: Montevideo  
Institución Promotora/Financiadora: Depto. Laboratorio de Patología Clínica, Facultad de Medicina

**Diplomatura en Ecografía Ginecotológica (2017)**

RAGGIO V , Marcelo de Agostini

Especialización  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Tipo de participación: Docente  
Duración: 20 semanas  
Lugar: Unidad de Ecografía del Hospital de Clínicas  
Ciudad: Montevideo  
Institución Promotora/Financiadora: Unidad de Ecografía del Hospital de Clínicas

**Human Genome Tour 2016: from NGS Technologies to Evolutionary and Medical Genomics, (2016)**

RAGGIO V , Hugo Naya , Lucia Spangenberg  
Perfeccionamiento  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Tipo de participación: Docente  
Duración: 2 semanas  
Lugar: Institut Pasteur de Montevideo  
Ciudad: Montevideo  
Institución Promotora/Financiadora: Unidad de Bioinformática, Institut Pasteur de Montevideo

**Curso de Genética Comunitaria (2015)**

RAGGIO V , ROCHE, L.  
Especialización  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Tipo de participación: Organizador  
Duración: 1 semanas  
Lugar: Montevideo  
Ciudad: Montevideo  
Institución Promotora/Financiadora: Departamento de Genética, Facultad de Medicina

**Análisis del Genoma Humano en Enfermedades Complejas (2012)**

RAGGIO V , B. BERTONI  
Especialización  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Tipo de participación: Docente  
Duración: 2 semanas  
Institución Promotora/Financiadora: PEDECIBA Biología, Departamento de

**Molecular genetics diagnosis of Neurodevelopmental and Neurodegenerative disorders (2012)**

RAGGIO V , ROCHE, L.  
Perfeccionamiento  
País: Uruguay  
Idioma: Inglés  
Tipo de participación: Organizador  
Duración: 1 semanas  
Lugar: Facultad de Medicina  
Ciudad: Montevideo  
Institución Promotora/Financiadora: Departamento de Genética, Facultad de Medicina

**Curso online: Introducción a la Medicina Genómica (2008)**

RAGGIO V  
Especialización  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Medio divulgación: Internet  
Tipo de participación: Organizador  
Duración: 8 semanas  
Ciudad: Montevideo  
Institución Promotora/Financiadora: Departamento de Genética, Facultad de Medicina

**Curso de Genética Molecular y Medicina (2007)**

RAGGIO V , Leda Roche  
Especialización  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Medio divulgación: Otros  
Tipo de participación: Organizador  
Duración: 12 semanas  
Ciudad: Facultad de Medicina  
Institución Promotora/Financiadora: Departamento de Genética, Facultad de Medicina

**Jornada de Neurogenética (2007)**

RAGGIO V , RODRIGUEZ MM  
Perfeccionamiento  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Medio divulgación: Otros  
Tipo de participación: Organizador  
Duración: 1 semanas  
Lugar: Montevideo  
Ciudad: Montevideo  
Institución Promotora/Financiadora: Sociedad Uruguaya de Neurología y Departamento de Genética, Facultad de Medicina

**Coordinador Curso online: Introducción a la Medicina Genómica (2006)**

RAGGIO V  
Especialización  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Medio divulgación: Internet  
Tipo de participación: Organizador  
Duración: 8 semanas  
Lugar: Facultad de Medicina  
Ciudad: Montevideo  
Institución Promotora/Financiadora: Departamento de Genética, Facultad de Medicina

**Curso de Genética Molecular y Medicina (2005)**

RAGGIO V , Roche L  
Especialización  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Tipo de participación: Organizador  
Duración: 10 semanas  
Lugar: Facultad de Medicina  
Ciudad: Montevideo  
Institución Promotora/Financiadora: Departamento de Genética, Facultad de Medicina

**Curso de Genética Molecular y Medicina (2003)**

RAGGIO V , Roche L  
Especialización  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Medio divulgación: Otros  
Tipo de participación: Organizador  
Duración: 10 semanas  
Lugar: Facultad de Medicina  
Ciudad: Montevideo  
Institución Promotora/Financiadora: Departamento de Genética, Facultad de Medicina

**DESARROLLO DE MATERIAL DIDÁCTICO O DE INSTRUCCIÓN**

**Fanzines Científicos para niños y niñas - Kit 1 ? Genética (2022)**

RAGGIO V , Lagos L, Casacuberta A, Kuri A, Galmés C

País: Uruguay  
Idioma: Español  
Medio divulgación: Papel  
Web: <http://cienciaenfanzines.org/>  
Texto de divulgación científica para niños y niñas  
Palabras clave: Genética Divulgación científica Sociedad diversidad  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /  
Información adicional: <https://geneticamedicina.blogspot.com/2022/10/fanzines-cientificos-para-ninos-y-ninas.html>

## PROGRAMAS EN RADIO O TV

### 7.000 ENFERMEDADES RARAS (2019)

RAGGIO V  
Entrevista  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Emisora: Canal 4  
Fecha de la presentación: 28/02/2019  
Tema: Enfermedades Raras  
Ciudad: Montevideo  
Palabras clave: Genética Clínica enfermedades raras  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica

### Cerca de 7.000 enfermedades raras afectan al 7 % de la población mundial (2019)

RAGGIO V  
Entrevista  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Web: <https://www.teledoce.com/programas/calidad-de-vida/cerca-de-7-000-enfermedades-raras-afectan-al-7-de>  
Emisora: Canal 12  
Fecha de la presentación: 28/02/2019  
Tema: Enfermedades Raras  
Palabras clave: Enfermedades raras Genética clínica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica

### Enfermedades raras, el desafío del diagnóstico y las dificultades en los tratamientos (2019)

RAGGIO V  
Entrevista  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Web: <https://www.teledoce.com/programas/tarde-o-temprano/enfermedades-raras-el-desafio-del-diagnostico-y->  
Emisora: Canal 12  
Fecha de la presentación: 28/02/2019  
Tema: Enfermedades Raras  
Ciudad: Montevideo  
Palabras clave: Enfermedades raras Genética clínica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica

### Enfermedades Raras (2019)

RAGGIO V  
Entrevista  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Web: <http://www.tnu.com.uy/contenidos/cambiando-el-aire>  
Emisora: TNU  
Fecha de la presentación: 28/02/2019  
Tema: Enfermedades Raras

Ciudad: Montevideo  
Palabras clave: Enfermedades raras Genética Clínica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica

#### **Enfermedades Raras (2017)**

RAGGIO V  
Entrevista  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Emisora: TNU  
Fecha de la presentación: 28/02/2017  
Tema: Enfermedades Raras  
Palabras clave: Genética Clínica enfermedades raras  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica

#### **NACIÓ EL PRIMER BEBÉ DEL MUNDO CON ADN DE TRES PADRES (2016)**

RAGGIO V  
Entrevista  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Emisora: Canal 4  
Fecha de la presentación: 27/09/2016  
Tema: Telenoche  
Ciudad: Montevideo  
Palabras clave: Genética Médica biotecnología  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica

## **Evaluaciones**

### **EVALUACIÓN DE PROYECTOS**

#### **EVALUACIÓN INDEPENDIENTE DE PROYECTOS**

##### **ARN vaults en cáncer de próstata: exploración inicial de su utilidad en biopsia líquida (2025)**

Uruguay  
ANII  
Cantidad: Menos de 5  
FMV, ANII, 2025

##### **Fondo María Viñas (2020)**

Uruguay  
ANII  
Cantidad: Menos de 5  
Desarrollo de un test para la identificación integrada de múltiples tipos de alteraciones genómicas accionables en pan-cáncer mediante NGS

##### **Fondo Sectorial de Salud (2019)**

Uruguay  
ANII  
Cantidad: Menos de 5  
ESTUDIO FARMACOGÉNICO DE CLOZAPINA EN PACIENTES CON ESQUIZOFRENIA

##### **Fondo Carlos Vaz Ferreira (FVF), de la Dirección de Innovación Ciencia y Tecnología para el Desarrollo (2017)**

Uruguay  
DICYT  
Cantidad: Menos de 5  
Evaluación del primer llamado a proyectos en todas las áreas del conocimiento Fondo Carlos Vaz Ferreira (FVF), de la Dirección de Innovación Ciencia y Tecnología para el Desarrollo. Set 017

**Desarrollo de nuevas estrategias diagnosticas a nivel genómico para la mejora de procedimientos de reproducción asistida ( 2016 )**

Uruguay

ANII

Cantidad: Menos de 5

Evaluador técnico para un proyecto que fuera presentado al instrumento ANII Alianzas para la innovación 2015

**Comisión Sectorial de Investigación Científica, Evaluador externo para el programa Proyectos de Vinculación Universidad - Sociedad y Producción - Modalidad 2 2016 (2016 )**

Uruguay

CSIC

Cantidad: Menos de 5

Comisión Sectorial de Investigación Científica, Evaluador externo para el programa Proyectos de Vinculación Universidad - Sociedad y Producción - Modalidad 2 2016

**CSIC ( 2014 / 2014 )**

Uruguay

CSIC

Cantidad: Menos de 5

Proyectos I+D 2014

**ANII Fondo María Viñas ( 2010 / 2010 )**

Uruguay

ANII Fondo María Viñas

Cantidad: Menos de 5

**EVALUACIÓN DE PUBLICACIONES**

**REVISIONES**

**TENDENCIAS DE MORTALIDAD POR ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN PACIENTES PEDIÁTRICOS: UNA EVALUACIÓN TEMPORAL E INTERNACIONAL. ( 2025 )**

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: Menos de 5

TENDENCIAS DE MORTALIDAD POR ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN PACIENTES PEDIÁTRICOS: UNA EVALUACIÓN TEMPORAL E INTERNACIONAL. Archivos de Pediatría del Uruguay, jun 025.

**Genetic Variants in SPOUT1 are associated with epileptic encephalopathy, microcephaly and severe developmental delay ( 2025 )**

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: Menos de 5

Genetic Variants in SPOUT1 are associated with epileptic encephalopathy, microcephaly and severe developmental delay. AAVV. Human Genetics set 025

**Desafíos clínicos del síndrome de Gitelman: más allá de la hipopotasemia ( 2025 )**

Tipo de publicación: Anales

Cantidad: Menos de 5

Desafíos clínicos del síndrome de Gitelman: más allá de la hipopotasemia. AnFaMed, oct 025

**Síndrome de multiplicación Xp11.22-p11.23 en paciente con esteatosis hepática. A propósito de un caso clínico ( 2024 )**

Tipo de publicación: Anales

Cantidad: Menos de 5

Síndrome de multiplicación Xp11.22-p11.23 en paciente con esteatosis hepática. A propósito de un caso clínico. AnFaMed

**What is Mono- and Poly- About Monogenic and Polygenic Diseases? ( 2023 )**

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: Menos de 5

Theory in Biosciences, 2023

**Enfermedad de Fabry de presentación agresiva en una familia mexicana con una nueva mutación (GLA: C195T>C). ( 2023 )**

Tipo de publicación: Revista  
Cantidad: Menos de 5  
Nefrología Latinoamericana, 2023

**Behavioral and Brain Functions ( 2019 )**

Tipo de publicación: Revista  
Cantidad: Menos de 5  
Association between a 5q23.2 gene polymorphism (CTXN3; Cortixin 3) and schizophrenia in a case-control study of European-Caucasian males: implications for the roles of amyloid precursor protein (APP) and GABAergic neurotransmission in schizophrenia

**Archivos de Pediatría del Uruguay ( 2019 )**

Tipo de publicación: Anales  
Cantidad: Menos de 5  
Osteogénesis Imperfecta tipo II: a propósito de un caso Síndrome de Escobar o Pterigium Múltiple No Letal: A propósito de un caso Caso Clínico: Síndrome de Pterigium Múltiple: Recurrencia en una familia.

**Rev. Fac. Med. de la Universidad Nacional de Colombia ( 2018 )**

Tipo de publicación: Anales  
Cantidad: Menos de 5

**Revista Médicas UIS, Colombia ( 2016 )**

Tipo de publicación: Revista  
Cantidad: Menos de 5  
"Detección de cambios en el gen PARK2 en pacientes colombianos con enfermedad de Parkinson"

**Meta gene ( 2014 )**

Tipo de publicación: Revista  
Cantidad: Menos de 5  
No evidence of association of apolipoprotein E promoter polymorphism (-427T/C) and Alzheimer's disease: in a Tunisian population

**Revista Médica del Uruguay ( 2010 / 2021 )**

Tipo de publicación: Revista  
Cantidad: Menos de 5  
Farmacogenética y reacción adversa a medicamentos: Valor Predictivo del polimorfismo en el gen de la Uridindifosfato Glucuronosil Transferasa 1A1 Limitaciones de los estudios de genética molecular en el proceso diagnóstico de Fibrosis Quística Expresión tumoral de BRCA1 y resultados clínicos en pacientes uruguayas diagnosticadas de cáncer de mama antes de los 40 años

**The Pharmacogenomics Journal ( 2008 )**

Tipo de publicación: Revista  
Cantidad: Menos de 5  
Influence of CYP2C9 genotype on warfarin dose requirements ? a systematic review and meta-analysis?, de Jonatan D. Lindh et al

**EVALUACIÓN DE EVENTOS Y CONGRESOS**

**III Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética ( 2014 )**

Uruguay

Co-coordinador Mesa Genómica y Salud Humana y evaluador de posters

**Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias ( 2012 )**

Uruguay

Evaluación de abstracts presentados (Área Genética). Co-coordinación de la mesa de la Sociedad Uruguaya de Genética en las Jornadas.

#### **10mo Congreso Mundial de Medicina Perinatal (WCPM 2011) ( 2011 )**

Uruguay

INTEGRANTE DEL COMITÉ EVALUADOR DE ABSTRACTS

#### **Jornadas Uruguayas de Genética ( 2011 )**

Comité programa congreso

Uruguay

Evaluación de abstracts presentados. Miembro del Comité Organizador.

#### **Jornadas Uruguayas de Genética ( 2008 )**

Comité programa congreso

Uruguay

Evaluación de abstracts presentados. Miembro del Comité Organizador.

#### **JURADO DE TESIS**

##### **Licenciatura en Ingeniería Biológica ( 2024 )**

Jurado de mesa de evaluación de tesis

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

Nivel de formación: Grado

?Desarrollo de un score de patogenicidad basado en machine learning para la priorización de variantes genómicas en el contexto de genómica médica? Memoria de proyecto presentada a la Facultad de Ingeniería de la Universidad de la República por Lucía Sosa, en cumplimiento parcial de los requerimientos para la obtención del título de Licenciada en Ingeniería Biológica. Tutoras: Lucía Spangenberg, Camila Simoes Tribunal: Daniela Megrian, Federico Lecumberry, Víctor Raggio Noviembre 024

##### **Maestría en Ciencias Biológicas ( 2024 )**

Jurado de mesa de evaluación de tesis

Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Área Biología (PEDECIBA) / Sub-Área Genética , Uruguay

Nivel de formación: Maestría

Tribunal de tesis de Maestría en Ciencias Biológicas (PEDECIBA, Biología) de Gabriel Ramírez Menza 2023-2024 Tesis de maestría en Ciencias Biológicas Sub-Área Genética Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas (PEDECIBA) Caracterización del gen CYP2D6 y sus asociaciones clínicas en pacientes con cáncer de mama tratados con Tamoxifeno Lic. Gabriel Ramírez Menza Orientadora: Dra. Patricia Esperón Laboratorio de Biología Molecular Facultad de Química Universidad de la República (Udelar) Montevideo, Uruguay 2024

##### **Maestría en Ciencias Biológicas ( 2023 )**

Jurado de mesa de evaluación de tesis

Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Área Biología (PEDECIBA) / Facultad de Química , Uruguay

Nivel de formación: Maestría

Lic. Gabriel Ramírez Menza Tesis de maestría en Ciencias Biológicas Sub-Área Genética Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas (PEDECIBA) Caracterización del gen CYP2D6 y su asociación clínica en pacientes con cáncer de mama tratados con Tamoxifeno

##### **Doctorado en Biología ( 2021 )**

Jurado de mesa de evaluación de tesis

Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Área Biología

(PEDECIBA) / Plataforma de Investigación, CENUR Litoral Norte-Sede Salto , Uruguay  
Nivel de formación: Doctorado  
Farmacogenética de la Leucemia Linfoblástica Aguda Pediátrica en Uruguay, dic 2021 Ana Soler,  
Plataforma de Investigación, CENUR Litoral Norte-Sede Salto, Salto Tesis de Doctorado,  
PEDECIBA Director de Tesis: Dr. Julio da Luz Co-Directora: Dra. Leda Roche Tribunal: Dra. Mónica  
Sans (Presidente), Dra. Ariela Fundia (Argentina) y Dr. Victor Raggio.

#### **Programa de Investigación Biomédica (PRO.IN.BIO) ( 2020 )**

Jurado de mesa de evaluación de tesis  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina , Uruguay  
Nivel de formación: Maestría  
?Análisis de diferentes factores de transcripción implicados en el desarrollo del linfocito B en la  
enfermedad de inmunodeficiencia común variable? de la Dra. Virginia Patiño

#### **Licenciatura en Ciencias Biológicas ( 2020 )**

Jurado de mesa de evaluación de tesis  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias , Uruguay  
Nivel de formación: Grado  
Ben Omega Petrazzini, Titulo: Identificando variantes patogénicas en regiones no codificantes del  
genoma humano

#### **Maestría en Ciencias Biológicas (PEDECIBA) ( 2019 )**

Jurado de mesa de evaluación de tesis  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias / IIBCE,  
Genética Humana , Uruguay  
Nivel de formación: Maestría  
Carolina Beloso Cancela: Título de la tesis: ?Hepatitis C: análisis de las frecuencias génicas de dos  
SNPs del gen de Interleucina 28B (IL-28B) más importantes al momento de establecer el  
tratamiento de los pacientes?

#### **Tesis Facultad de Medicina ( 2018 )**

Jurado de mesa de evaluación de tesis  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina , Uruguay  
Nivel de formación: Grado  
Monografía presentada por el Dr. Víctor Dayan Eidlin titulada: "Aortopatía en bicuspidismo aórtico,  
rol de la teoría hemodinámica vs la genética"

#### **Doctorado Biología, PEDECIBA ( 2016 )**

Jurado de mesa de evaluación de tesis  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias , Uruguay  
Nivel de formación: Doctorado  
CAS, Pasaje a Doctorado, PEDECIBA, Lic. Ana Soler. Farmacogenómica del tratamiento de la  
leucemia linfoblástica aguda

#### **Maestría Química, PEDECIBA ( 2014 )**

Jurado de mesa de evaluación de tesis  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Química / Biología  
Molecular , Uruguay  
Nivel de formación: Maestría  
Química Farmacéutica Estela Bidegain: DIAGNÓSTICO A NIVEL MOLECULAR Y ESTUDIO DE  
POLIMORFISMOS EN GENES CANDIDATOS COMO MODIFICADORES DE LA EDAD DE  
INICIO DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

## **Formación de RRHH**

### **TUTORÍAS CONCLUIDAS**

#### **POSGRADO**

**Clasificación de variantes en el genoma humano mediante aprendizaje automático y redes de expertos,  
con énfasis en enfermedades raras: una primera aproximación (2020 - 2023)**

Tesis de maestría

Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Unidad de Bioinformática , Uruguay  
Programa: Maestría en Bioinformática (PEDECIBA)  
Tipo de orientación: Cotutor ( RAGGIO V , NAYA H , J. CARDELINO )  
Nombre del orientado: Camila Simoes  
País: Uruguay  
Palabras Clave: Bioinformática Genómica Medicina Genómica Genética Clínica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Medicina Genómica  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genómica  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica

**Identificación de potenciales factores incidentes en diagnóstico, a partir de la información de investigaciones disponibles y la historia clínica del paciente**

Tesis de maestría  
Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas , Uruguay  
Programa: Maestría en Bioinformática  
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad  
Nombre del orientado: Fernando Lopez Bello  
País: Uruguay  
Palabras Clave: Genética Clínica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**GRADO**

**Conocer la existencia de factores genéticos para desarrollar la Enfermedad de Alzheimer en familiares de primer grado de paciente que la presentan**

Tesis/Monografía de grado  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Enfermería , Uruguay  
Programa: Licenciatura en Enfermería  
Nombre del orientado: varios  
País: Uruguay  
Palabras Clave: Genética Médica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**Stroke, los antecedentes familiares como factor de riesgo en usuarios mayores de 15 años**

Tesis/Monografía de grado  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Enfermería , Uruguay  
Programa: Licenciatura en Enfermería  
Nombre del orientado: varios  
País: Uruguay  
Palabras Clave: Genética Médica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**OTRAS**

**Licenciatura en Biología Humana**

Otras tutorías/orientaciones  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias , Uruguay  
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad  
Nombre del orientado: Kateryn Bentancor  
País: Uruguay  
Palabras Clave: Genética Humana  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**Licenciatura en Biología Humana**

Otras tutorías/orientaciones  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias , Uruguay  
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad  
Nombre del orientado: Melanie Nuesch  
País: Uruguay  
Palabras Clave: Neurogenética  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

### **ETIOLOGÍA Y APLICACIONES DE LA GENÉTICA MOLECULAR EN AUTISMO**

Otras tutorías/orientaciones  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina , Uruguay  
Nombre del orientado: Luciana Fariña, Estefanía Galli, Magela Lazo, Lucía Mattei  
País: Uruguay  
Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

### **TUTORÍAS EN MARCHA**

#### **POSGRADO**

##### **Diagnóstico por exoma de recién nacidos con defectos congénitos múltiples (2024)**

Tesis de maestría  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina /  
Departamento de Genética / Departamento de Neonatología , Uruguay  
Programa: Escuela de Graduados PROINBIO  
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad ( RAGGIO V , LUCIA SPANGENBERG )  
Nombre del orientado: Vanina Silva  
País/Idioma: Uruguay,  
Palabras Clave: Medicina Genómica Genética Clínica Genómica Anomalías Congénitas  
secuenciación masiva  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genómica

##### **Rol de las variantes en el número de copias (CNV) en la etiopatogenia de las cardiopatías congénitas complejas (2021)**

Tesis de maestría  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina /  
Departamento de Genética , Uruguay  
Programa: Programa de Investigación Biomédica  
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad ( RAGGIO V , LUCIA SPANGENBERG )  
Nombre del orientado: Álvaro Dendi  
País/Idioma: Uruguay,  
Palabras Clave: Cardiopatías Congénitas Genómica Medicina Genómica Genética Clínica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Medicina Genómica  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Cardiogenética

#### **OTRAS**

##### **Licenciatura en Biología Humana, UdelaR (2020)**

Otras tutorías/orientaciones  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias /  
Licenciatura en Biología Humana , Uruguay  
Tipo de orientación: Tutor único o principal  
Nombre del orientado: Lucía Sanguinetti  
Medio de divulgación: Otros  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Palabras Clave: genética humana genética médica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

## **Utilización de tecnologías de secuenciado masivo para la detección de variantes estructurales y haplotipos largos asociados a enfermedades (2020)**

Otras tutorías/orientaciones

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias / Maestría en Bioinformática , Uruguay

Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad

Nombre del orientado: Mariana Brandes

Medio de divulgación: Otros

País/Idioma: Uruguay, Español

Palabras Clave: Bioinformática genómica genética humana enfermedades raras genoma humano

Áreas de conocimiento:

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

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

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

## **Otros datos relevantes**

### **PREMIOS, HONORES Y TÍTULOS**

#### **Premio 2020 al mejor Caso Clínico de la Revista Española de Endocrinología Pediátrica (REEP): Síndrome de Wolfram (2020)**

(Internacional)

Revista Española de Endocrinología Pediátrica (REEP)

Rev Esp Endocrinol Pediatr 2020;11(2):74-75 | Doi.

10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2020.Nov.621

#### **Premio Nacional de Bioquímica Clínica: Prof. QF Jose Arechavaleta (2015)**

(Nacional)

X Congreso Uruguayo de Bioquímica Clínica

Vital M, Bidegain E, Raggio V, Esperon P.: Enfermedad de Huntington en Uruguay: diagnóstico genético y análisis de genes modificadores de la edad de inicio de los síntomas

#### **Premio RMU - Laboratorio ROEMMERS edición 2013 "Dr. Carlos Gómez Fossati (2013)**

(Nacional)

Revista Médica del Uruguay

Segundo lugar (compartido) en el Premio RMU - Laboratorio ROEMMERS edición 2013 "Dr. Carlos Gómez Fossati: Polimorfismos de ApoE y daño vascular en diabéticos tipo 2 Autores: GUERRA A; RAGGIO V; ESPERON P; FRAGA L; VALIÑO J; PISANO SÁNCHEZ A; PISANO RONDEAU A; MARTÍNEZ ROVIRA R; BORGIA F; SCHWEDT E; BELLOSO A; STOLL M

#### **Premio al mejor trabajo clínico. XXII Congreso Internacional del Grupo Cooperativo Latinoamericano de Hemostasis y Trombosis (2011)**

(Internacional)

Grupo Cooperativo Latinoamericano de Hemostasis y Trombosis

Lorenzo M, Esperón P, Raggio V, Goyeneche L, Taube I, Stoll M, GENOTIPOS VKORC1 Y CYP2C9 EN LA RESPUESTA INDIVIDUAL A LA WARFARINA.

#### **Gran Premio Nacional de Medicina 2010 (2011)**

(Nacional)

Academia Nacional de Medicina

"La Genómica Médica y su impacto en la comprensión, prevención, diagnóstico y tratamiento de las patologías cardiovasculares". Mario Stoll, Víctor Raggio, Patricia Esperón y Mariana Lorenzo.

#### **Premio Asociación Bioquímica Uruguaya al mejor trabajo libre. VI Congreso Uruguayo de Bioquímica Clínica (2007)**

(Nacional)

Asociación Bioquímica Uruguaya

Una nueva mutación en el promotor del gen del receptor de LDL asociada con hipercolesterolemia familiar

#### **Premio Asociación Bioquímica Uruguaya al mejor trabajo presentado en forma de póster. V Congreso Uruguayo de Bioquímica Clínica (2005)**

(Nacional)  
Asociación Bioquímica Uruguaya  
Genotipo de CYP2C9 y Apolipoproteína E: Respuesta a la Warfarina

**Premio al mejor trabajo libre. XXI Congreso Uruguayo de Cardiología (2005)**

(Nacional)  
Sociedad Uruguaya de Cardiología  
BASES GENÉTICAS DEL BAJO HDL COMO FACTOR DE RIESGO CORONARIO

**Premio Asociación Bioquímica Uruguay al mejor trabajo presentado en forma de póster. IV Congreso Uruguayo de Bioquímica Clínica (2003)**

(Nacional)  
Asociación Bioquímica Uruguaya  
Genética Molecular en la Prevención de la Enfermedad Cardiovascular

**PRESENTACIONES EN EVENTOS**

**IV Foro de Alto Nivel ? XII Congreso Iberoamericano de Enfermedades Raras ALIBER (2025)**

Congreso  
Rutas Diagnósticas y Avances en Genética Médica para Enfermedades Raras y Sin Diagnóstico Uruguay  
Tipo de participación: Conferencista invitado  
Carga horaria: 20  
Nombre de la institución promotora: ALIBER  
Alcance geográfico: Internacional Palabras Clave: Genética Clínica Enfermedades raras Medicina Genómica Diagnóstico molecular Genómica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genómica

**European Society of Human Genetics Conference (2025)**

Congreso  
A national genomics of rare disease program in Uruguay: lessons from the firsts 5 years  
Tipo de participación: Otros  
Carga horaria: 20  
Nombre de la institución promotora: European Society of Human Genetics  
Alcance geográfico: Internacional Palabras Clave: Genética Clínica Medicina Genómica Enfermedades raras Secuenciación masiva Programas piloto Genómica Bioinformática  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Medicina Genómica  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genómica  
A national genomics of rare disease program in Uruguay: lessons from the firsts 5 years (Award Candidate) Camila Simoes Amaro<sup>1,2</sup>, Martin Graña<sup>1</sup>, Mariana Brandes<sup>1</sup>, Fernanda Dominguez<sup>3</sup>, Soledad Rodriguez<sup>3</sup>, Alejandra Tapie<sup>3</sup>, Mariana Moraes<sup>3</sup>, Maria Paula Frade<sup>3</sup>, Nicolas Dell'Oca<sup>3</sup>, Federico Yandian<sup>4</sup>, Federico Baltar<sup>3</sup>, Jose Boggia<sup>4</sup>, Hugo Naya<sup>1,5</sup>, Victor Raggio<sup>3</sup>, Lucia Spangenberg<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Institut Pasteur of Montevideo, Montevideo, Uruguay, <sup>2</sup>Hospital de Clinicas Dr Manuel Quintela, Universidad de la Republica, Montevideo, Uruguay, <sup>3</sup>School of Medicine, Universidad de la Republica, Montevideo, Uruguay, <sup>4</sup>Hospital de Clínicas Dr. Manuel Quintela, Universidad de la Republica, Montevideo, Uruguay, <sup>5</sup>School of Agronomy, Universidad de la Republica, Montevideo, Uruguay. Saturday 24 May 2025  
<https://cattendee.abstractsonline.com/meeting/21105/presentation/215>

**CONVERSATORIO por el Día Mundial de las Enfermedades Raras 2025 (2025)**

Encuentro  
Sociedad Uruguaya de Genética. CONVERSATORIO por el Día Mundial de las Enfermedades Raras 2025. Panelistas: Victor Raggio y Mariela Larrandaburu. Montevideo, 28 de febrero 2025.  
Uruguay  
Tipo de participación: Panelista  
Carga horaria: 2  
Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Genética  
Alcance geográfico: Nacional Palabras Clave: Genética Clínica Enfermedades Raras Educación Médica

Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica

**1er Congreso CICADA: Ciencia de Datos, Aprendizaje Automático e Inteligencia Artificial - 2025 (2025)**

Congreso  
Enfoques multi-ómicos integrativos basados en aprendizaje automático para el diagnóstico de enfermedades raras  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 10  
Nombre de la institución promotora: Centro Interdisciplinario en Ciencia de Datos y Aprendizaje Automático  
Alcance geográfico: Nacional Palabras Clave: Bioinformática Genómica Enfermedades raras Genética Clínica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Título: Enfoques multi-ómicos integrativos basados en aprendizaje automático para el diagnóstico de enfermedades raras Autores primarios: Camila Simoes Amaro, Hugo Naya, Víctor Raggio, Lucía Spangenberg Co-autores: Clasificación de Track: 2. Aplicaciones en Ciencia de Datos, Machine Learning e Inteligencia Artificial

**19th Transgenic Technology Meeting (TT2025) (2025)**

Congreso  
Avatar mouse model of a new genetic variant of autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS)  
Suiza  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 20  
Nombre de la institución promotora: TT2025  
Alcance geográfico: Internacional Palabras Clave: Genética Clínica Transgénesis Enfermedades raras Modelos animales Neurogenética  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética  
Abstracts of the 19th Transgenic Technology Meeting (TT2025). Transgenic Res 34 (Suppl 1), 19 (2025). <https://doi.org/10.1007/s11248-025-00436-x>

**XXXI Congreso de la Academia Iberoamericana de Neurología Pediátrica (2025)**

Congreso  
Curso Pre Congreso Neuropediatría - Actualización en los conceptos principales de la Neurogenética: Tipos y clasificación de las variantes genéticas  
Uruguay  
Tipo de participación: Panelista  
Carga horaria: 20  
Nombre de la institución promotora: Academia Iberoamericana de Neurología Pediátrica  
Alcance geográfico: Internacional Palabras Clave: Neurogenética Genética Clínica Genómica Enfermedades Raras  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**14th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases (2025)**

Congreso  
A ten-year perspective on Uruguay's genomic program for rare disease diagnosis  
Brasil  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 20  
Nombre de la institución promotora: Undiagnosed Diseases Network International  
Alcance geográfico: Internacional Palabras Clave: Genética Clínica Enfermedades Raras Genómica  
Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética  
Undiagnosed Diseases Network International 14th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases: Rio de Janeiro (Brazil) October 28-31 2025 75 - A ten-year perspective on Uruguay's genomic program for rare disease diagnosis María Lucia Spangenberg Torre (Instituto Pasteur de Montevideo), Camilia Simoes (Instituto Pasteur de Montevideo), María Fernanda Domínguez (Facultad de Medicina), Nicolás Delloca (Facultad de Medicina), Alejandra Tapie (Facultad de Medicina), Soledad Rodríguez (Facultad de Medicina), Ma. Paula Frade (Facultad de Medicina), Mariana Moraes (Facultad de Medicina), Hugo Naya (Instituto Pasteur de Montevideo), Víctor Raggio (Facultad de Medicina) Elegido como top 15 posters?

#### **World Congress of Nephrology (2024)**

Congreso

Alport Syndrome: genetic variants, phenotypes of kidney disease and association with End Stage Kidney Disease in a Uruguayan Cohort

Argentina

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 20

Nombre de la institución promotora: International Society of Nephrology

Alcance geográfico: Internacional Palabras Clave: Nefrología Genética Clínica Secuenciación de exoma Diagnóstico molecular

Áreas de conocimiento:

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

World Congress of Nephrology (WCN), Buenos Aires, Argentina WCN24-864 Alport Syndrome: genetic variants, phenotypes of kidney disease and association with End Stage Kidney Disease in a Uruguayan Cohort. Federico Yandian, Lucía Spangenberg, Víctor Raggio, Nicolás Dell'Oca, Lucía Urquiola, Santiago Fontenla, Fernanda Domínguez, Camila Simoes, Jessica Segarra, Lucía Facal, Paula Parnizari, Jimena Cabrera, José Tort, Óscar Noboa, Hugo Naya, José Boggia. Kidney International Reports, Volume 9, Issue 4, S335 - S336.

#### **XIX Congreso Uruguayo de Patología Clínica (2024)**

Congreso

Curso Intra-Congreso de Actualización y Avances en Citogenómica, Presentación: Importancia del diagnóstico en las enfermedades genéticas

Uruguay

Tipo de participación: Conferencista invitado

Carga horaria: 10

Nombre de la institución promotora: SUPAC

Alcance geográfico: Regional Palabras Clave: Genética Médica Genómica Citogenética Citogenómica

Áreas de conocimiento:

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

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

#### **World Congress of Nephrology (WCN) (2024)**

Congreso

WCN24-864 Alport Syndrome: genetic variants, phenotypes of kidney disease and association with End Stage Kidney Disease in a Uruguayan Cohort

Argentina

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 12

Nombre de la institución promotora: International Society of Nephrology Palabras Clave: Medicina Genómica Secuenciación de exoma Genómica Genética Médica

Áreas de conocimiento:

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

WCN24-864 Alport Syndrome: genetic variants, phenotypes of kidney disease and association with End Stage Kidney Disease in a Uruguayan Cohort. Federico Yandian, Lucía Spangenberg, Víctor Raggio, Nicolás Dell'Oca, Lucía Urquiola, Santiago Fontenla, Fernanda Domínguez, Camila Simoes, Jessica Segarra, Lucía Facal, Paula Parnizari, Jimena Cabrera, José Tort, Óscar Noboa, Hugo Naya, José Boggia. Kidney International Reports, Volume 9, Issue 4, S335 - S336.

[https://www.kireports.org/article/S2468-0249\(24\)00780-0/fulltext](https://www.kireports.org/article/S2468-0249(24)00780-0/fulltext)

### **30.ª edición del Congreso de la Academia Iberoamericana de Neurología Pediátrica AINP (2024)**

Congreso

ENFERMEDAD PELIZAEUS-MERZBACHER-LIKE POR MUTACIÓN EN EL GEN GJC2 ASOCIADA A DUPLICACIÓN DEL GEN PLP1: REPORTE DE UN CASO CLÍNICO

Guatemala

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 12

Nombre de la institución promotora: Academia Iberoamericana de Neurología Pediátrica AINP

Alcance geográfico: Internacional Palabras Clave: Genética Clínica Errores Innatos del Metabolismo

Áreas de conocimiento:

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

ENFERMEDAD PELIZAEUS-MERZBACHER-LIKE POR MUTACIÓN EN EL GEN GJC2

ASOCIADA A DUPLICACIÓN DEL GEN PLP1: REPORTE DE UN CASO CLÍNICO EDUARDO

MAZÓN - VERÓNICA GONZÁLEZ - CRISTINA ZABALA - AÍDA LEMES - SOLEDAD RODRÍGUEZ

- VÍCTOR RAGGIO - ALFREDO CERISOLA 30.ª edición del Congreso de la Academia

Iberoamericana de Neurología Pediátrica AINP celebrado del 25 al 28 de septiembre en la Ciudad de Guatemala.

### **30.ª edición del Congreso de la Academia Iberoamericana de Neurología Pediátrica AINP (2024)**

Congreso

ENCEFALOPATÍA DEL DESARROLLO ASOCIADA A EPISODIOS DE ENCEFALOPATÍA AGUDA Y DE STROKE-LIKE CAUSADA POR UNA MUTACIÓN DEL GEN CACNA1A

Guatemala

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 12

Nombre de la institución promotora: Academia Iberoamericana de Neurología Pediátrica AINP

Alcance geográfico: Internacional Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética

Áreas de conocimiento:

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

ENCEFALOPATÍA DEL DESARROLLO ASOCIADA A EPISODIOS DE ENCEFALOPATÍA AGUDA

Y DE STROKE-LIKE CAUSADA POR UNA MUTACIÓN DEL GEN CACNA1A. GUILLERMO

PELUFFO - FLORENCIA PÉREZ - ALFREDO CERISOLA - SOLEDAD RODRÍGUEZ - ALEJANDRA

TAPIÉ - FEDERICO BALTAR - NICOLÁS DELL'OCA - VÍCTOR RAGGIO - GABRIEL GONZÁLEZ

30.ª edición del Congreso de la Academia Iberoamericana de Neurología Pediátrica AINP celebrado

del 25 al 28 de septiembre en la Ciudad de Guatemala.

### **2do Congreso de Enfermedades Raras y Poco Frecuentes del Caribe y América Latina (2024)**

Congreso

Participante en la Sesión 2.1: Diagnóstico Molecular de Enfermedades Poco Frecuentes en el Caribe y América Latina con la ponencia: Diagnóstico de enfermedades poco frecuentes en

Uruguay

México

Tipo de participación: Conferencista invitado

Carga horaria: 6

Nombre de la institución promotora: CEPICAL

Alcance geográfico: Regional Palabras Clave: Medicina Genómica Genómica Enfermedades Raras

Genética Clínica Secuenciación masiva Diagnóstico

Áreas de conocimiento:

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

<https://www.cepical.org/cepical>

### **Mesa Redonda de la Jornada del Día de la Investigación, la Ciencia y la Tecnología (2024)**

Encuentro

Mesa Redonda de la Jornada del Día de la Investigación, la Ciencia y la Tecnología (En representación del Área Biotecnología y Salud)

Uruguay

Tipo de participación: Expositor oral

Carga horaria: 4

Nombre de la institución promotora: Investiga uy

Alcance geográfico: Nacional Palabras Clave: Genética Humana Biotecnología Investigación científica Salud

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana  
<https://www.investiga.uy/post/jornada-de-celebraci%C3%B3n-por-el-d%C3%ADa-de-la-investigaci%C3%B3n-la-ciencia-y-la-tecnolog%C3%ADa>

#### **Asesoramiento genético y secuenciación de exoma (2024)**

Encuentro

Jornada: Asesoramiento genético y secuenciación de exoma. Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares (Cátedra de Neuropediatría). Dra. Lorraine Cowley, Proyecto Latin SEQ. 29 mayo 2024. Comentarista nacional.

Uruguay

Tipo de participación: Comentarista

Carga horaria: 6

Nombre de la institución promotora: Cátedra de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Udelar

Alcance geográfico: Nacional Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética Secuenciación de exoma Enfermedades neuromusculares Asesoramiento Genético

Áreas de conocimiento:

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

#### **XIX Congreso Uruguayo de Patología Clínica 2024 (2024)**

Congreso

Secuenciación de Exoma como Herramienta Diagnóstica en Enfermedades de Origen Genético: Resultados de la secuenciación de 10 Pacientes

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 10

Nombre de la institución promotora: SUPAC

Alcance geográfico: Regional Palabras Clave: Genética Molecular Genómica Medicina Genómica enfermedades raras

Áreas de conocimiento:

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

SUPAC XIX Congreso Uruguayo de Patología Clínica 2024 Poster Secuenciación de Exoma como Herramienta Diagnóstica en Enfermedades de Origen Genético: Resultados de la secuenciación de 10 Pacientes Nicolás Dell'Oca, Fernanda Dominguez, Santiago Fontenla, Alejandra Tapié, Soledad Rodríguez, Alfredo Cerisola, Federico Baltar, Jose Tort, Victor Raggio

#### **XIX Congreso Latinoamericano de Genética IX Congreso de la Sociedad Uruguaya de Genética VIII Congreso Latinoamericano de Genética Humana (2024)**

Congreso

OLIGODONCIA DEBIDA A UNA FORMA LEVE DE DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA. DESDE UNA VISIÓN INTEGRAL. A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

Batalla Alvarez A.1, A. Barboni2, V. Raggio1. 1Departamento de Genética, Facultad de Medicina, Universidad de la República (Udelar), Uruguay; 2Facultad de Odontología,

México

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 10

Nombre de la institución promotora: Asociación Latinoamericana de Genética

Alcance geográfico: Internacional Palabras Clave: Genética Clínica Enfermedades Raras

Áreas de conocimiento:

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

#### **XIII Congreso SLEIMPN (2024)**

Congreso

THIAMINE RESPONSIVE PYRUVATE DEHYDROGENASE ENZYME COMPLEX DEFICIENCY IN A PATIENT WITH RECURRENT MUSCLE WEAKNESS.

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 10

Nombre de la institución promotora: Sociedad Latinoamericana de Errores Innatos del Metabolismo y Pesquisa Neonatal

Alcance geográfico: Internacional Palabras Clave: Genética Clínica Medicina Genómica Errores Innatos del Metabolismo Enfermedades Raras Enfermedades Mitocondriales

Áreas de conocimiento:

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

### **IX Congreso de la Sociedad Uruguaya de Gerontología y Geriátrica y III Foro COMLAT (2023)**

Congreso

Aspectos de la Genética Clínica a considerar en Geriátrica (Presentación en Mesa Redonda)

Uruguay

Tipo de participación: Conferencista invitado

Carga horaria: 10

Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Gerontología y Geriátrica

Alcance geográfico: Nacional Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética

Áreas de conocimiento:

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

### **6th World Parkinson Congress (2023)**

Congreso

Poster: Genome wide association studies using SNP1 reveals new associated genes with Parkinson Disease in a Latino Cohort

España

Tipo de participación: Otros

Carga horaria: 10

Nombre de la institución promotora: World Parkinson Coalition

Alcance geográfico: Internacional Palabras Clave: Neurogenética Enfermedad de Parkinson GWAS

Áreas de conocimiento:

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

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

Genome wide association studies using SNP1 reveals new associated genes with Parkinson

Disease in a Latino Cohort Thiago Peixoto Leal, Miguel Inca-Martinez, Emily Mason, Douglas

Loesch, Andrea RVR Horimoto, Elif Sarihan, Mario Cornejo-Olivas, Luis Torres, Pilar Mazzetti,

Carlos Cosentino, Elison Sarapura-Castro, Andrea Rivera-Valdivia, Angel C. Medina, Elena Dieguez,

Victor Raggio, Andres Lescano, Vitor Tumas, Vanderci Borges, Henrique B. Ferraz, Carlos R. Rieder,

Artur Schumacher-Schuh, Bruno L. Santos-Lobato, Carlos Velez-Pardo, Marlene Jimenez-Del-Rio,

Francisco Lopera, Sonia Moreno, Pedro Chana-Cuevas, William Fernandez, Gonzalo Arboleda,

Humberto Arboleda, Carlos E. Arboleda-Bustos, Dora Yearout, Cyrus P. Zabetian, Timothy A.

Thornton, Timothy D. O'Connor, Ignacio F. Mata, the Latin American Research Consortium on the

Genetics of Parkinson's Disease (LARGE-PD)

### **The 7th International Symposium on Autosomal Spastic Recessive Ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS) (2023)**

Congreso

?Identification of a Novel SACS Gene Mutation Leading to Spastic Ataxia Charlevoix-Saguenay Type?

Canadá

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 8

Nombre de la institución promotora: The Neuro (Montreal Neurological Institute-Hospital)

Alcance geográfico: Internacional Palabras Clave: Neurogenética Genética Clínica Secuenciación exoma

Áreas de conocimiento:

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

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

The 7th International Symposium on Autosomal Spastic Recessive Ataxia of Charlevoix-Saguenay

(ARSACS) ?Identification of a Novel SACS Gene Mutation Leading to Spastic Ataxia Charlevoix-

Saguenay Type? [https://www.mcgill.ca/neuro/channels/event/7th-international-symposium-](https://www.mcgill.ca/neuro/channels/event/7th-international-symposium-arsacs-346095)

arsacs-346095 Víctor Raggio, Andrea Rey, Camila Simoes, Florencia Birriel, Soledad Rodriguez,

Kateryn Bentancor, Alejandra Tapié, Lucía Spangenberg

### **Kidney Week 2023 (2023)**

Congreso

Glomerulopathy with Fibronectin Deposits Caused by an FN1 Mutation in a Large Family with Variable Clinical Presentation

Estados Unidos

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 20

Nombre de la institución promotora: American Society of Nephrology

Alcance geográfico: Internacional Palabras Clave: Genética Clínica Nefrología Secuenciación de exoma Medicina Genómica

Áreas de conocimiento:

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

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

ASN (American Society of Nephrology) Kidney Week 2023, Filadelfia, Estados Unidos

Glomerulopathy with Fibronectin Deposits Caused by an FN1 Mutation in a Large Family with

Variable Clinical Presentation Federico Yandian,<sup>1</sup> Lucía Spangenberg,<sup>3</sup> Víctor E. Raggio,<sup>2</sup> María F.

Dominguez,<sup>2</sup> Nicolás Delloca,<sup>2</sup> Lucía Facal,<sup>1</sup> Jessica M. Segarra,<sup>1</sup> Oscar A. Noboa,<sup>1</sup> José Boggia.<sup>1</sup>

### **XXIX Congreso de la Academia Interamericana de Neurología Pediátrica (2023)**

Congreso

Ibarra L, Salazar L, Baltar F, Gándaro P, Raggio V, Lemes A, Cerisola A, ENFERMEDAD DE LA

SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE: EXPANDIENDO EL ESPECTRO CLÍNICO-

IMAGENOLÓGICO DE LA ENFERMEDAD

Ecuador

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 10

Nombre de la institución promotora: Academia Interamericana de Neurología Pediátrica

Alcance geográfico: Internacional Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética Enfermedades

Raras

Áreas de conocimiento:

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

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

### **39º Congreso Uruguayo de Cardiología (2023)**

Congreso

Panelista en la mesa: ¿Diálogo con los expositores: Canalopatías; visión multidisciplinaria para el cardiólogo clínico?

Uruguay

Tipo de participación: Conferencista invitado

Carga horaria: 15

Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Cardiología

Alcance geográfico: Nacional Palabras Clave: Genética Clínica Cardiología Genética Médica

Canalopatías

Áreas de conocimiento:

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

### **VII Congreso de la Sociedad Uruguaya de Genética / XVIII Jornadas de la SUB (2022)**

Congreso

Estudios bioinformáticos y bioquímicos de una mutación en el gen mitocondrial MT-ND1 y su impacto en la estructura y actividad del Complejo I de la cadena respiratoria

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 8

Nombre de la institución promotora: SUB Palabras Clave: Genética Clínica ADNmit Biología

Molecular Proteínas Mitocondria

Áreas de conocimiento:

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

### **Rol de la mitocondria en la patología (2022)**

Encuentro

Co-moderador de la Mesa: Sesión 4: Enfermedades mitocondriales humanas

Uruguay

Tipo de participación: Moderador

Carga horaria: 10

Nombre de la institución promotora: Centro de Investigaciones Biomédicas (CEINBIO)

Alcance geográfico: Regional Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética Mitocondria

Genética Molecular

Áreas de conocimiento:

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

### **SLEIMPN 2022 (2022)**

Congreso

A severe clinical case of Leukoencephalopathy with Thalamus and Brainstem involvement and high

Lactate (LTBL) due to mutations in the EARS2 gene.

República Dominicana

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: SLEIMPN

Alcance geográfico: Internacional Palabras Clave: EIM Metabolismo Neurogenética Genética Clínica Secuenciación masiva EARS2

Areas de conocimiento:

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

A severe clinical case of Leukoencephalopathy with Thalamus and Brainstem involvement and high

Lactate (LTBL) due to mutations in the EARS2 gene. Cerisola A - Martino C - Gándaro - Zabala C -

González V - Raggio V - Spangenberg L - Lemes A SLEIMPN, Punta Cana, República Dominicana,

2022

### **XXIII Congreso Uruguayo de Pediatría (2021)**

Congreso

Hipoplasia Pontocerebelosa tipo 9. Una enfermedad rara. Descripción de 2 casos clínicos.

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 8

Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Pediatría Palabras Clave: Genética Clínica

Areas de conocimiento:

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

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

Hipoplasia Pontocerebelosa tipo 9. Una enfermedad rara. Descripción de 2 casos clínicos. Autores:

Gimena Falcao, Micaela de Agrela, Federica Badía, Víctor Raggio, Alfredo Cerisola XXIII Congreso

Uruguayo de Pediatría, Montevideo, Uruguay, 2021

### **Virtual 37th Annual Meeting of the Histiocyte Society (2021)**

Congreso

MULTIPLE EXTRANODAL ROSAI DORFMAN DISEASE IN AN ADOLESCENT WITH A CUTANEOUS LEOPARD PHENOTYPE AND GERMLINE MAP2K2 MUTATION

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 10

Nombre de la institución promotora: Histiocyte Society Palabras Clave: Genética Clínica

Enfermedades raras secuenciación masiva variantes genéticas

Areas de conocimiento:

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

Magdalena Schelotto<sup>1</sup>, Jorge Braier<sup>2</sup>, Guido Felizzia<sup>2</sup>, Soledad Rodriguez<sup>3</sup>, Víctor Raggio<sup>3</sup>,

Carolina Pages<sup>1</sup>, Guillermo Chantada<sup>1</sup>, Luis Castillo<sup>1</sup>. MULTIPLE EXTRANODAL ROSAI

DORFMAN DISEASE IN AN ADOLESCENT WITH A CUTANEOUS LEOPARD PHENOTYPE AND GERMLINE MAP2K2 MUTATION 37th Annual Meeting of the Histiocyte Society, oct 2021

Abstracts from the 37th Annual Meeting of the Histiocyte Society Held Virtually on October 11-

12, 2021 <https://doi.org/10.1002/pbc.29453>

### **VIII Congreso Uruguayo de Psicología Médica (2021)**

Congreso

Conferencia: "LOS PROBLEMAS EN LOS QUE NOS METEN NUESTROS GENES"

Uruguay

Tipo de participación: Conferencista invitado

Carga horaria: 20

Nombre de la institución promotora: Asociación Uruguaya de Psicología Médica Palabras Clave:

Genética clínica Asesoramiento genético

Areas de conocimiento:

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

### **MDS Virtual Congress 2020 (2020)**

Congreso

The First-Ever CNV Analysis in Latin American Parkinson's Disease Patients

Estados Unidos

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 20

Nombre de la institución promotora: Movement Disorders Society Palabras Clave: neurogenética

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

**MDS Virtual Congress 2020 (2020)**

Congreso  
Parkinson's disease polygenic risk prediction and haplotype analysis in a South American cohort  
Estados Unidos  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 20 Palabras Clave: neurogenética genética clínica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Médica

**ASHG 2019 Annual Meeting (2019)**

Congreso  
Parkinson's disease polygenic risk scores in a South American cohort  
Estados Unidos  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 10 Palabras Clave: Medicina Genómica Neurogenética  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**Congreso ALAG (2019)**

Congreso  
OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA TIPO II CAUSADA POR MOSAICISMO GONADAL  
Argentina  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 15 Palabras Clave: Genética Clínica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**Congreso ALAG (2019)**

Congreso  
RETINOSQUISIS LIGADA AL CROMOSOMA X: PRESENTACIÓN DE CASO CLÍNICO Y ANÁLISIS DE VARIANTE PROBABLEMENTE PATOGENICA EN EL GEN RS1  
Argentina  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 15 Palabras Clave: Genética Clínica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**Congreso ALAG (2019)**

Congreso  
DISPLASIA CRANEOMETAFISARIA: PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO  
Argentina  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 15  
Nombre de la institución promotora: ALAG Palabras Clave: Genética Clínica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**JORNADA DE DIFUSIÓN SOBRE GENÓMICA MÉDICA APLICADA A LA MEDICINA (2018)**

Simposio  
Resumen de resultados del Proyecto Urugenomes  
Uruguay  
Tipo de participación: Expositor oral  
Carga horaria: 5  
Nombre de la institución promotora: Institut Pasteur de Montevideo Palabras Clave: Genética Clínica Genómica Bioinformática  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Clínica

**Jornadas Internacionales de la Unidad de Ecografía Ginecotológica y Sociedad de Ecografía Ginecotológica del Uruguay: Malformaciones Fetales: Diagnóstico, Seguimiento y Tratamiento.**

**Enfoque Clínico. Rol del Equipo Multidisciplinario (2018)**

Otra

Conferencia: El Genetista en el Equipo de Medicina y Cirugía Fetal

Uruguay

Tipo de participación: Expositor oral

Carga horaria: 12

Nombre de la institución promotora: la Unidad de Ecografía Ginecotológica y Sociedad de Ecografía Ginecotológica del Uruguay Palabras Clave: Genética Clínica Medicina Fetal

Areas de conocimiento:

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

**VI Congreso de Medicina Ambulatoria y Nutrición del Conosur (2018)**

Congreso

CUANDO PENSAR EN ENFERMEDAD GENÉTICA Y COMO NOS AYUDA?

Uruguay

Tipo de participación: Conferencista invitado

Carga horaria: 30 Palabras Clave: Genética Clínica

Areas de conocimiento:

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

**Congreso de la Academia Iberoamericana de Neurología Pediátrica (2017)**

Congreso

Síndrome de Aicardi-Goutieres: Descripción de los primeros dos casos clínicos en Uruguay  
Panamá

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 5 Palabras Clave: Genética Clínica

Alfredo Cerisola (1,2), Aída Lemes (2), Víctor Raggio (3), Belén Pérez-Dueñas (4), Juan Darío Ortigoza (4), Gabriel González (2)

**Congreso de la Sociedad Latinoamericana de Endocrinología Pediátrica, 2016 (2017)**

Congreso

Congenital Hyperinsulinemic Hypoglycemia due to a splicing site mutation

Argentina

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 5 Palabras Clave: Genética Clínica

Areas de conocimiento:

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

Ramírez, MJ; García, L; Raggio, V

**Congreso Nacional de Biociencias (SUB), Simposio SBBM\_2: Mitocondria: bioenergética, metabolismo oxidativo y señalización (2017)**

Congreso

Análisis de la patogenicidad de una mutación en el genoma mitocondrial

Uruguay

Tipo de participación: Expositor oral

Carga horaria: 5

Nombre de la institución promotora: SUB Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética  
Genómica

Areas de conocimiento:

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

Mesa: Mitocondria: bioenergética, metabolismo oxidativo y señalización

**Congreso Uruguayo de Endocrinología y Metabolismo (2017)**

Congreso

TALLA BAJA Y DISCONDROSTEOSIS DE LERI-WEILL (DLW): ALTERACIÓN DEL GEN SHOX

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 5 Palabras Clave: Genética Clínica

Ramírez M. J., García L., Guegaimburu R, Tapié 4., Boidi M.; Raggio V.

**32° Congreso Uruguayo de Cardiología (2016)**

Congreso

Información genómica. Información preventiva

Uruguay  
Tipo de participación: Expositor oral  
Carga horaria: 10  
Nombre de la institución promotora: SUC Palabras Clave: Genética Cardiovascular  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **IV Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras (2016)**

Encuentro  
Secuenciación del Genoma y diagnóstico en Enfermedades Raras  
Uruguay  
Tipo de participación: Expositor oral  
Carga horaria: 12  
Nombre de la institución promotora: FEDER, ATUERU Palabras Clave: Genética Clínica enfermedades raras  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **20th International Congress of Parkinsons Disease and Movement Disorders (2016)**

Congreso  
Consumption of Yerba Mate (Ilex Paraguariensis) in Parkinsons disease patients from Uruguay  
Alemania  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 12  
Nombre de la institución promotora: MDS Palabras Clave: Neurogenética  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **XXVI Congreso de la Sociedad Latinoamericana de Endocrinología Pediátrica (2016)**

Congreso  
Congenital Hyperinsulinemic Hypoglycaemia due to a splicing site mutation in ABCC8  
Argentina  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 12  
Nombre de la institución promotora: SLEP Palabras Clave: Genética Clínica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **XVI Congreso de ALAG (2016)**

Congreso  
GENÉTICA APLICADA A LA MEDICINA: t(4,7)(q26,p21). REPORTE DE UN CASO  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 16  
Nombre de la institución promotora: ALAG Palabras Clave: Genética Clínica Citogenética  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **XVI Congreso de ALAG (2016)**

Congreso  
ETIOLOGÍA GENÉTICA DE LA DISCAPACIDAD INTELECTUAL  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 16  
Nombre de la institución promotora: ALAG Palabras Clave: Genética Clínica Genética Molecular  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **XVI Congreso de ALAG (2016)**

Congreso  
ANÁLISIS DEL NÚMERO DE REPETIDOS CGG EN EL GEN FMR1 (CAUSANTE DEL SÍNDROME DE X FRÁGIL) Y SUS FENOTIPOS ASOCIADOS EN FAMILIAS URUGUAYAS  
Uruguay

Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 16  
Nombre de la institución promotora: ALAG Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética Genética Molecular  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**XVI Congreso de ALAG (2016)**

Congreso  
FRECUENCIA DE PORTADORES DE ENFERMEDAD DE GAUCHER EN JUDÍOS ASHKENAZI EN URUGUAY  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 16  
Nombre de la institución promotora: ALAG Palabras Clave: Genética Clínica Genética Molecular genética de poblaciones  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**XVI Congreso de ALAG (2016)**

Congreso  
SEIS AÑOS DE EXPERIENCIA EN GENÉTICA REPRODUCTIVA  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 16  
Nombre de la institución promotora: ALAG Palabras Clave: Genética Clínica Diagnóstico Prenatal genética reproductiva  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**XVI Congreso de ALAG (2016)**

Congreso  
UTILIDAD DE LA HIBRIDACIÓN GENÓMICA COMPARATIVA (CGH) COMO HERRAMIENTA DIAGNÓSTICA EN PACIENTES CON RETRASO GLOBAL DEL DESARROLLO / RETRASO MENTAL (RGD/RM) Y MALFORMACIONES CONGÉNITAS Y/O DISMORFIAS  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 16  
Nombre de la institución promotora: ALAG Palabras Clave: Genética Clínica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**XVI Congreso de ALAG (2016)**

Congreso  
ANÁLISIS DE MUTACIONES DEL GEN MECP2 EN NIÑAS CON SÍNDROME DE RETT CLÁSICO Y ATÍPICO  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 16  
Nombre de la institución promotora: ALAG Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética Genética Molecular  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**Aspectos bioéticos de la investigación en Genómica Humana (2016)**

Simposio  
Participación en la Mesa: Desafíos, promesas y responsabilidades de las aplicaciones de la genómica en Salud Humana  
Uruguay  
Tipo de participación: Panelista  
Carga horaria: 6  
Nombre de la institución promotora: Institut Pasteur de Montevideo Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética Diagnóstico Prenatal

Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**20th International Congress of Parkinsons Disease and Movement Disorders (2016)**

Congreso  
Parkinsonism and movement disorders in cerebral autosomal-dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy (CADASIL)  
Alemania  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 10  
Nombre de la institución promotora: MDS Palabras Clave: Neurogenética  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**ECOM 2015 - II ENCUENTRO Y CONGRESO OPCIÓN MÉDICA (2015)**

Simposio  
La genética clínica fuera del laboratorio  
Uruguay  
Tipo de participación: Conferencista invitado  
Carga horaria: 10  
Nombre de la institución promotora: ECOM Palabras Clave: Genética Clínica Genética Molecular  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**XXX Congreso Uruguayo de Pediatría (2015)**

Congreso  
PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO CON MUTACIÓN DEL GENOMA MITOCONDRIAL  
Uruguay  
Tipo de participación: Expositor oral  
Carga horaria: 20  
Nombre de la institución promotora: SUP Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**19TH INTERNATIONAL CONGRESS OF PARKINSONS DISEASE AND MOVEMENT DISORDERS (2015)**

Congreso  
Genetic variation and cognitive impairment in Parkinsons disease patients from Uruguay  
Estados Unidos  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 20  
Nombre de la institución promotora: MDS Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**19TH INTERNATIONAL CONGRESS OF PARKINSONS DISEASE AND MOVEMENT DISORDERS (2015)**

Congreso  
Impact of cognitive dysfunction on dysphagia and dysarthria in Parkinsons disease: A study in Uruguay  
Estados Unidos  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 20  
Nombre de la institución promotora: MDS Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**Terceras Jornadas de Perinatología (2014)**

Simposio  
Ética y desafíos en las conductas perinatales complejas: Avances y aspectos bioéticos del diagnóstico prenatal  
Uruguay  
Tipo de participación: Comentarista

Carga horaria: 10

Nombre de la institución promotora: AUPER Palabras Clave: Genética Clínica Diagnóstico Prenatal  
Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Obstetricia y Ginecología / Diagnóstico Prenatal  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **XXII Congreso Latinoamericano de Patología Clínica (2014)**

Congreso

Situaciones clínicas en diagnóstico prenatal

Uruguay

Tipo de participación: Expositor oral

Carga horaria: 30

Nombre de la institución promotora: SUPAC Palabras Clave: Genética Clínica Diagnóstico Prenatal  
Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Obstetricia y Ginecología / Diagnóstico Prenatal  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **XXXIV Congreso Argentino de Neurología Infantil y II Uruguayo de Neuropediatría (2014)**

Congreso

SINDROME DE MICRODELECIÓN 16p13.11 PRESENTACION DE UN CASO CLINICO CON  
UN SINDROME RECIENTEMENTE CARACTERIZADO

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 40 Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética

Areas de conocimiento:

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

#### **XXXIV Congreso Argentino de Neurología Infantil y II Uruguayo de Neuropediatría (2014)**

Congreso

ALTERACIÓN GENÉTICA POCO FRECUENTE EN SINDROME DE PRADER WILLI, A  
PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 40 Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética

Areas de conocimiento:

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

#### **Encuentro de Residentes de Ginecología. (2014)**

Encuentro

Diagnóstico prenatal no invasivo por ADN fetal libre en sangre materna

Uruguay

Tipo de participación: Comentarista

Carga horaria: 10

Nombre de la institución promotora: Escuela de Sanidad de las FF.AA. Palabras Clave: Genética  
Clínica Diagnóstico Prenatal

Areas de conocimiento:

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

#### **ECOM: Primer congreso multidisciplinario organizado por la revista Opción Médica. (2014)**

Congreso

Test genéticos preventivos en reproducción humana o ¿qué estudio le hace un médico genetista a  
su hijo?

Uruguay

Tipo de participación: Expositor oral

Carga horaria: 20

Nombre de la institución promotora: Opción Médica Palabras Clave: Genética Clínica Diagnóstico  
Prenatal

Areas de conocimiento:

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

#### **18th International Congress of Parkinsons Disease and Movement Disorders (2014)**

Congreso

Analysis of the GBA gene in the Latin American Research Consortium on the Genetics of

Parkinsons disease (LARGE-PD)

Suecia

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 20

Nombre de la institución promotora: MDS Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética

Areas de conocimiento:

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

#### **18th International Congress of Parkinsons Disease and Movement Disorders (2014)**

Congreso

Molecular analysis of uruguayan families with Huntingtons disease

Suecia

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 20

Nombre de la institución promotora: MDS Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética

Areas de conocimiento:

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

#### **III Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética (2014)**

Congreso

Caracterización molecular en pacientes con Enfermedad de Huntington

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 20

Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Genética Palabras Clave:

Neurogenética

Areas de conocimiento:

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

#### **III Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética (2014)**

Congreso

Genética Clínica y Molecular del Retardo Mental

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 20

Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Genética Palabras Clave: Genética

Clínica Neurogenética

Areas de conocimiento:

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

#### **III Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética (2014)**

Congreso

Primer caso reportado de síndrome de temblor/ataxia asociado al X-frágil (FXTAS) en una familia uruguaya.

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 20

Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Genética Palabras Clave:

Neurogenética

Areas de conocimiento:

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

#### **Grandes Avances en Medicina Prenatal (2014)**

Simposio

Diagnóstico prenatal no invasivo por ADN fetal libre en sangre materna

Uruguay

Tipo de participación: Comentarista

Carga horaria: 20

Nombre de la institución promotora: Clínica Ginecológica C, Facultad de Medicina Palabras Clave:

Genética Clínica Diagnóstico Prenatal

Areas de conocimiento:

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

#### **XV JORNADAS DE LA SOCIEDAD URUGUAYA DE BIOCIENCIAS (2014)**

Congreso  
Primer reporte de una mutación en el dominio OAR del gen ARX  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 30  
Nombre de la institución promotora: SUB Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **XV JORNADAS DE LA SOCIEDAD URUGUAYA DE BIOCIENCIAS (2014)**

Congreso  
Glutación S-transferasas... ¿Involucradas en Parkinson?  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 30  
Nombre de la institución promotora: SUB Palabras Clave: Neurogenética Farmacogenética  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **American Society of Human Genetics 64th Annual Meeting (2014)**

Congreso  
Molecular characterization of genes modifying the age at onset in Huntingtons Disease in a group of patients from Uruguay  
Estados Unidos  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 1  
Nombre de la institución promotora: ASHG Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **17th International Congress of Parkinsons Disease and Movement Disorders (2013)**

Congreso  
LRRK2 mutations and Parkinsons disease in the Uruguayan population  
Australia  
Tipo de participación: Poster  
Nombre de la institución promotora: MDS Palabras Clave: Neurogenética  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **1er. Encuentro Iberoamericano de Hipercolesterolemia familiar (2013)**

Encuentro  
Riesgo Cardiovascular en HF y detección de la aterosclerosis subclínica  
Uruguay  
Tipo de participación: Moderador Palabras Clave: Genética Cardiovascular Genética Dislipemias  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **XXIX Congreso Uruguayo de Pediatría (2013)**

Congreso  
ETIOLOGÍA GENÉTICA DEL RETARDO MENTAL  
Uruguay  
Tipo de participación: Expositor oral Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **XXIX Congreso Uruguayo de Pediatría (2013)**

Congreso  
Análisis de los pacientes menores de 15 años con diagnóstico de Neurofibromatosis tipo1 asistidos en la Policlínica de Genética de la Facultad de Medicina - UDELAR  
Uruguay  
Tipo de participación: Expositor oral Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética  
Áreas de conocimiento:

**III CONGRESO LATINOAMERICANO DE GENÉTICA HUMANA (2013)**

Congreso

MICROALTERACIONES CROMOSÓMICAS EN RETARDO MENTAL

México

Tipo de participación: Expositor oral

Nombre de la institución promotora: RELAGH Palabras Clave: Genética Clínica Neurogenética

Areas de conocimiento:

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

**VII Congreso Iberoamericano de Alzheimer (2013)**

Congreso

Simposio Marcadores biológicos. Estudios genéticos.

Uruguay

Tipo de participación: Conferencista invitado Palabras Clave: Neurogenética

Areas de conocimiento:

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

**3eras. JORNADAS URUGUAYAS DE DERMATOLOGÍA PEDIÁTRICA (2013)**

Encuentro

Orientación diagnóstica en genética vinculada con la piel

Uruguay

Tipo de participación: Conferencista invitado

Carga horaria: 15 Palabras Clave: Genética Clínica

Areas de conocimiento:

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

**V CONGRESO URUGUAYO DE NEUROLOGÍA (2013)**

Congreso

Análisis molecular de familias uruguayas con enfermedad de Huntington.

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: SNU Palabras Clave: Neurogenética

Areas de conocimiento:

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

V CONGRESO URUGUAYO DE NEUROLOGÍA, Uruguay, NOVIEMBRE 2013. Análisis molecular de familias uruguayas con enfermedad de Huntington. Raggio Víctor, Bidegain Estela, Vital Marcelo, Buzó Ricardo, Lescano Andrés, de Medina Ofrenda, Amorín Ignacio, Dieguez Elena, Ventura Roberto, Rodríguez María Mirta, Esperón Patricia

**V CONGRESO URUGUAYO DE NEUROLOGÍA (2013)**

Congreso

Síndrome ataxia temblor x fragil: su diagnostico en los pacientes con trastornos del movimiento

Uruguay

Tipo de participación: Poster Palabras Clave: Neurogenética

Areas de conocimiento:

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

Síndrome ataxia temblor x fragil: su diagnostico en los pacientes con trastornos del movimiento

Amorín Ignacio, Py Natalia, Lescano Andres, Raggio Víctor, Urban Luis, Preve Federico, Higgie Juan Ramon, Ferrando Rodolfo, Ventura Roberto, Salinas Daniel, Roche Leda, Buzó Ricardo

**XV Congreso Latinoamericano de Genética (2012)**

Congreso

ANÁLISIS DEL NÚMERO DE REPETIDOS CGG EN EL GEN FMR1 (CAUSANTE DEL SÍNDROME DE X FRÁGIL) EN LA POBLACIÓN URUGUAYA

Argentina

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: ALAG Palabras Clave: Genética Médica Genética Molecular

Areas de conocimiento:

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

**XV Congreso Latinoamericano de Genética (2012)**

Congreso  
REPORTE DE UN MOSAICISMO 46XX/47XXY EN UN PACIENTE FENOTÍPICAMENTE MASCULINO  
Argentina  
Tipo de participación: Poster  
Nombre de la institución promotora: ALAG Palabras Clave: Genética Médica Citogenética  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **80th EAS Congress (2012)**

Congreso  
Molecular Basis of Familial Hypercholesterolemia in Uruguay: the GENYCO program  
Italia  
Tipo de participación: Poster  
Nombre de la institución promotora: EAS Palabras Clave: Genética Genética Médica Genética Cardiovascular  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Molecular Basis of Familial Hypercholesterolemia in Uruguay: the GENYCO program.

#### **16th International Congress f Parkinsons Disease and Movement Disorders (2012)**

Congreso  
Quality of life in PD patients in Uruguay after a 5 years experience  
Irlanda  
Tipo de participación: Poster  
Nombre de la institución promotora: MDS Palabras Clave: Genética Médica Neurogenética  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **Jornadas Sociedad Uruguaya de Genética (2011)**

Otra  
Diagnostico molecular de mutaciones y premutaciones del gen FMR1 (Sindrome de X-frágil).  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster  
Nombre de la institución promotora: SUG Palabras Clave: Genética Médica Genética Molecular  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **Jornadas Sociedad Uruguaya de Genética (2011)**

Otra  
Síndrome de Seckel y OMPD, presentación de casos  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster  
Nombre de la institución promotora: SUG Palabras Clave: Genética Médica Genética Clínica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **II CONGRESO LATINOAMERICANO DE GENÉTICA HUMANA (2011)**

Congreso  
Bases moleculares de la Hipercolesterolemia Familiar en el Registro GENYCO (Uruguay)  
Costa Rica  
Tipo de participación: Poster  
Carga horaria: 20  
Nombre de la institución promotora: ALAG Palabras Clave: Genética Médica Genética Cardiovascular Medicina Genómica Genética Dislipemias  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **XXII Congreso Internacional del Grupo Cooperativo Latinoamericano de Hemostasis y Trombosis (2011)**

Congreso  
GENOTIPOS VKORC1 Y CYP2C9 EN LA RESPUESTA INDIVIDUAL A LA WARFARINA  
Uruguay

Tipo de participación: Poster  
Nombre de la institución promotora: Grupo Cooperativo Latinoamericano de Hemostasis y Trombosis Palabras Clave: Genética Médica Genética Cardiovascular Farmacogenética Medicina Genómica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **10th World Congress of Perinatal Medicine (2011)**

Congreso  
FIRST YEAR EXPERIENCE IN REPRODUCTIVE GENETIC CONSULTATION  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster  
Nombre de la institución promotora: WPA Palabras Clave: Genética Médica Medicina Perinatal  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **I Congreso Regional de Demencias II Congreso Nacional de Demencias I Congreso Nacional de Neuropsiquiatría (2011)**

Congreso  
Genes y Demencias  
Uruguay  
Tipo de participación: Conferencista invitado Palabras Clave: Genética Médica Neurogenética  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **VIII Congreso Uruguayo de Bioquímica Clínica (2011)**

Congreso  
Mutaciones y polimorfismos en la expresión clínica de la Enfermedad de Parkinson  
Uruguay  
Tipo de participación: Panelista  
Nombre de la institución promotora: ABU Palabras Clave: Genética Médica Neurogenética  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **27° Congreso Uruguayo de Cardiología, Mesa: Iniciativa para mejora del abordaje del síndrome de Marfan. Nuevos criterios diagnósticos. (2011)**

Congreso  
¿Qué valor tiene la genética en el diagnóstico y consejo? Aplicaciones terapéuticas reales  
Uruguay  
Tipo de participación: Panelista  
Nombre de la institución promotora: SUC Palabras Clave: Genética Médica Genética Cardiovascular Sindromología  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **II CONGRESO LATINOAMERICANO DE GENÉTICA HUMANA (2011)**

Congreso  
Etiología genética del retardo del neurodesarrollo en la población del Uruguay  
Costa Rica  
Tipo de participación: Poster  
Nombre de la institución promotora: ALAG Palabras Clave: Genética Médica Genética Clínica Neurogenética  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **XIII Jornadas SUB (2010)**

Encuentro  
Variantes génicas de GSTT1, GSTM1 y GSTP1 en la enfermedad de Parkinson  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster  
Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Biociencias Palabras Clave: Genética Médica  
Areas de conocimiento:

**XIV CONGRESO LATINOAMERICANO DE GENÉTICA (ALAG) (2010)**

Congreso

LACTANTE DE 9 MESES CON SÍNDROME DE DIGEORGE

Chile

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: Asociación Latinoamericana de Genética Palabras Clave:

Genética Médica Genética Clínica

Areas de conocimiento:

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

**14th International Congress of Parkinsons Disease and Movement Disorders, (2010)**

Congreso

Latin American research consortium on the genetics of Parkinsons disease: LARGE-PD

Argentina

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: Movement Disorders Society Palabras Clave: Genética

Médica Neurogenética Enfermedad de Parkinson

Areas de conocimiento:

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

**Médico-Odontológicas de la DGAP (Hospital Militar): Actualización en Genética y Obstetricia (2010)**

Encuentro

Genética de las enfermedades prevalentes en el embarazo

Uruguay

Tipo de participación: Expositor oral

Carga horaria: 8

Nombre de la institución promotora: Hospital Militar Palabras Clave: Genética Médica Genética

Clínica

Areas de conocimiento:

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

**Primeras Jornadas de Genética del Uruguay (2008)**

Encuentro

CITOGÉNICA MOLECULAR COMO ESTRATEGIA DIAGNÓSTICA

Uruguay

Tipo de participación: Expositor oral

Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Genética Palabras Clave: Genética

Médica

Areas de conocimiento:

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

**XII CONGRESO URUGUAYO DE PATOLOGÍA CLÍNICA (2008)**

Congreso

Alteraciones cromosómicas de cariotipos realizados en el servicio de Citogenética de la Facultad de Medicina

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: SUPAC Palabras Clave: Genética Médica Genética Clínica

Areas de conocimiento:

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

**The 2008 World Congress of Cardiology (2008)**

Congreso

COMBINATION OF GENETIC POLYMORPHISMS AND SMOKER STATUS IN HIGH RISK FAMILIES

Argentina

Tipo de participación: Poster Palabras Clave: Genética Médica Medicina Genómica

Areas de conocimiento:

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

**12th International Congress of Parkinsons Disease and Movement Disorders (2008)**

Congreso  
LRRK2 mutations in patients with Parkinsons disease from Peru and Uruguay  
Estados Unidos  
Tipo de participación: Poster  
Nombre de la institución promotora: Movement Disorders Society Palabras Clave: Genética Médica Neurogenética Enfermedad de Parkinson  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**XXIX World Congress of Internal Medicine (2008)**

Congreso  
APO E POLYMORPHISM AND VASCULAR INJURY IN TYPE 2 DIABETIC PATIENTS  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster Palabras Clave: Genética Médica Medicina Genómica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**12th International Congress of Parkinsons Disease and Movement Disorders (2008)**

Congreso  
I.F. Mata, C. Cosentino, L. Torres, V. Malca, P. Mazzeti, O. Ortega, V. Raggio, R. Aljanati, G. Ramos, A. Avila, E. Dieguez, C.P. Zabetian (Seattle, WA), LRRK2 mutations in patients with Parkinsons disease from Peru and Uruguay  
Estados Unidos  
Tipo de participación: Poster  
Nombre de la institución promotora: MDS Palabras Clave: Genética Médica Genética Humana  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**Microsoft eScience Workshop (2008)**

Taller  
Enabling GWAS Meta-Analysis through data quality management,  
Estados Unidos  
Tipo de participación: Poster  
Nombre de la institución promotora: Microsoft Research Palabras Clave: Genética Médica Bioinformática Medicina Genómica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**Primeras Jornadas de Genética del Uruguay (2008)**

Encuentro  
Variación genética y patología humana  
Uruguay  
Tipo de participación: Expositor oral  
Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Genética Palabras Clave: Genética Médica Genética Humana  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Miembro del Comité Organizador de las Jornadas.

**XXVI Congreso Uruguayo de Pediatría (2007)**

Congreso  
Displasias Ectodérmicas: análisis de casos  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster  
Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Pediatría Palabras Clave: Genética Clínica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

**11th International Congress of Parkinsons Disease and Movement Disorders (2007)**

Congreso  
Sporadic and Familial Parkinson´s Disease in Uruguay  
Turquía

Tipo de participación: Poster  
Nombre de la institución promotora: Movement Disorders Society Palabras Clave: Genética Médica Neurogenética Enfermedad de Parkinson  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **VI Congreso Latinoamericano de Errores Innatos del Metabolismo y Pesquisa Neonatal (2007)**

Congreso  
Dos programas de detección de Errores Innatos del Metabolismo realizados en Uruguay  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster  
Nombre de la institución promotora: SLEIMPN Palabras Clave: Genética Médica Genética Bioquímica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **VI Congreso Uruguayo de Bioquímica Clínica (2007)**

Congreso  
Convergencia de factores de riesgo genético para arteriosclerosis y deterioro neurológico  
Uruguay  
Tipo de participación: Expositor oral  
Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Bioquímica Palabras Clave: Genética Médica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **XXXV Congreso Nacional de Medicina Interna (2006)**

Congreso  
Polimorfismos genómicos en el riesgo cardiovascular. Marcadores útiles para la prevención  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster Palabras Clave: Genética Médica Medicina Genómica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **II Congreso Nacional de Medicina Genómica (2006)**

Congreso  
MOLECULAR BASIS OF FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA IN URUGUAY  
México  
Tipo de participación: Poster  
Nombre de la institución promotora: InMeGen Palabras Clave: Genética Médica Medicina Genómica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **5as Jornadas de Actualización en Medicina (2006)**

Encuentro  
Nueva Genética para el médico práctico  
Uruguay  
Tipo de participación: Expositor oral  
Nombre de la institución promotora: CME Palabras Clave: Genética Médica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **IV Congreso Uruguayo de Diabetología (2005)**

Congreso  
UN POLIMORFISMO DE HAPTOGLOBINA PUEDE SER PREDICTOR DE PROGRESIÓN DE ENFERMEDAD CORONARIA EN DIABÉTICOS  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster Palabras Clave: Genética Médica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **XXI Congreso Uruguayo de Cardiología (2005)**

Congreso  
Protocolo de identificación de mutaciones causales de dislipemias monogénicas en grupos familiares de alto riesgo  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster  
Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Cardiología Palabras Clave: Genética Médica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **Congreso Uruguayo de Bioquímica Clínica (2005)**

Congreso  
Perfil genómico de riesgo cardiovascular  
Uruguay  
Tipo de participación: Expositor oral  
Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Bioquímica Palabras Clave: Genética Médica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica  
Mesa Redonda: Aspectos genéticos del riesgo cardiovascular

#### **II Congreso Uruguayo de Neurología (2004)**

Congreso  
Distrofia Miotónica tipo 1 forma congénita. Descripción de cuatro casos  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster Palabras Clave: Genética Médica Genética Clínica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **XII Congreso Latinoamericano de Diabetes (2004)**

Congreso  
Evaluación de polimorfismos genéticos relacionados a riesgo vascular en pacientes diabéticos tipo 2  
Brasil  
Tipo de participación: Poster  
Nombre de la institución promotora: ALAD Palabras Clave: Genética Médica Medicina Genómica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **Jornadas de SBBM (2004)**

Encuentro  
DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE LA DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 EN URUGUAY  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster  
Nombre de la institución promotora: SBBM Palabras Clave: Genética Médica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **XXIV Congreso Uruguayo de Pediatría (2003)**

Congreso  
NEUROFIBROMATOSIS tipo 1. Análisis de 109 casos  
Uruguay  
Tipo de participación: Poster  
Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Pediatría Palabras Clave: Genética Clínica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

#### **XXXII Congreso Nacional de Medicina Interna (2003)**

Congreso  
Genética Molecular y Medicina  
Uruguay  
Tipo de participación: Expositor oral  
Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Medicina Interna Palabras Clave:

Genética Médica Genética Clínica

Áreas de conocimiento:

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

Coordinador de la Mesa Redonda Genética Molecular en la Práctica Médica Actual

**XII Congreso Latinoamericano de Pediatría, XIX Congreso Panamericano de Pediatría, XXIII Congreso Uruguayo de Pediatría. (2000)**

Congreso

Programas de detección de Errores Innatos del Metabolismo

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Pediatría Palabras Clave: Genética Clínica Genética Bioquímica

Áreas de conocimiento:

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

**JURADO/INTEGRANTE DE COMISIONES EVALUADORAS DE TRABAJOS ACADÉMICOS**

**Análisis de diferentes factores de transcripción implicados en el desarrollo del linfocito B en la enfermedad de inmunodeficiencia común variable (2020)**

Candidato: Virginia Patiño

Tipo Jurado: Tesis de Maestría

RAGGIO V , BIANCHI, S, PÍREZ MC

Programa de Investigación Biomédica / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

Palabras Clave: Inmunodeficiencias primarias

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia

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

**Hepatitis C: análisis de las frecuencias génicas de dos SNPs del gen de Interleucina 28B (IL-28B) más importantes al momento de establecer el tratamiento de los pacientes (2019)**

Candidato: Carolina Beloso Cancela

Tipo Jurado: Tesis de Maestría

RAGGIO V , SANS, M. , CAPPETTA M , MIMBACAS, A

Maestría en Biología / Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Área Biología (PEDECIBA) / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

Palabras Clave: farmacogenética

Áreas de conocimiento:

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

**Farmacogenómica del tratamiento de la leucemia linfoblástica aguda (2016)**

Candidato: Ana Soler

Tipo Jurado: Tesis de Doctorado

SANS M , MIMBACASA , CAYOTA A , BERTONI B , RAGGIO V

Doctorado en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

Palabras Clave: Farmacogenética

Áreas de conocimiento:

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

**DIAGNÓSTICO A NIVEL MOLECULAR Y ESTUDIO DE POLIMORFISMOS EN GENES CANDIDATOS COMO MODIFICADORES DE LA EDAD DE INICIO DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON (2014)**

Candidato: Estela Bidegain

Tipo Jurado: Tesis de Maestría

RAGGIO V

Maestría en Química (UDELAR-PEDECIBA) / Sector Educación Superior/Público / Universidad de

la República / Facultad de Química / Uruguay  
 País: Uruguay  
 Idioma: Español  
 Palabras Clave: Neurogenética Genética Molecular  
 Areas de conocimiento:  
 Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Médica

## CONSTRUCCIÓN INSTITUCIONAL

Desde 2012 estoy a cargo, y he intentado desarrollar, la Sección Clínica del Departamento de Genética, el principales servicio de Genética Clínica en nuestro medio en la actualidad. En los últimos años se ha profundizado la inserción de este grupo de trabajo tanto en la comunidad de médica (con policlínicas de atención prenatal, pediátricas, de neurogenética y oncogenética) como en la comunidad de investigadores básicos con participación en varios proyectos aún en desarrollo.

En los últimos 10 años se han ampliado los servicios clínicos en Genética, han aumentado notoriamente las consultas realizadas y el alcance de las mismas. Además se han desarrollado varios proyectos de investigación clínica centrados en el uso de herramientas de la Genética y la Genómica en salud humana. Se ha mejorado la interacción con prácticamente todos los servicios clínicos del Centro Hospitalario Pereira Rossell y el Hospital de Clínicas.

Se han desarrollado varios cursos (o ampliado los existentes) tanto en la formación de grado como de postgrado (para varias facultades), y se ha logrado un funcionamiento fluido de la Especialización (Diplomatura) en Genética Médica, único curso de postgrado clínico disponible en nuestro medio en la disciplina.

Integrante honorario del Comité Científico de FUPIER (<http://fupier.org/>), desde 2017 a la fecha.

## Información adicional

Co-coordinador Diploma en Genética Médica, Departamento de Genética, Escuela de Graduados, Facultad de Medicina (2010). (13/10/2010)

Blog de divulgación:

<http://geneticamedicina.blogspot.com/>

(18/10/2012)

(22/01/2013)

## Indicadores de producción

|  |           |
|--|-----------|
| <b>ACTIVIDADES</b>                           | <b>64</b> |
| Líneas de investigación                      | 8         |
| Proyectos Investigación Desarrollo           | 17        |
| Docencia                                     | 30        |
| Extensión                                    | 4         |
| Dirección Administración                     | 1         |
| Servicio Técnico Especializado               | 1         |
| Otra Actividad Técnica                       | 3         |
| <b>PRODUCCIÓN BIBLIOGRÁFICA</b>              | <b>95</b> |
| Artículos publicados en revistas científicas | 64        |
| Completo                                     | 64        |
| Trabajos en eventos                          | 1         |
| Libros y Capítulos                           | 16        |

|  |           |
|--|-----------|
| Libro publicado  | 7         |
| Capítulos de libro publicado                           | 9         |
| <b>Textos en periódicos</b>                            | <b>10</b> |
| Revistas   | 8         |
| Periodicos   | 2         |
| <b>Documentos de trabajo</b>                           | <b>4</b>  |
| Completo   | 4         |
| <b>Otros tipos</b>                                     | <b>24</b> |
| <b>PRODUCCIÓN TÉCNICA</b>                              | <b>24</b> |
| <b>EVALUACIONES</b>                                    | <b>36</b> |
| <b>Evaluación de proyectos</b>                         | <b>8</b>  |
| <b>Evaluación de eventos</b>                           | <b>5</b>  |
| <b>Evaluación de publicaciones</b>                     | <b>13</b> |
| <b>Jurado de tesis</b>                                 | <b>10</b> |
| <b>FORMACIÓN RRHH</b>                                  | <b>11</b> |
| <b>Tutorías/Orientaciones/Supervisiones concluidas</b> | <b>7</b>  |
| Tesis/Monografía de grado                              | 2         |
| Otras tutorías/orientaciones                           | 3         |
| Tesis de maestría                                      | 2         |
| <b>Tutorías/Orientaciones/Supervisiones en marcha</b>  | <b>4</b>  |
| Otras tutorías/orientaciones                           | 2         |
| Tesis de maestría                                      | 2         |
|  |           |
|  |           |