



MARÍA LUCÍA
SPANGENBERG TORRE

PhD



lucia83@gmail.com

SNI

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas
Categorización actual: Nivel II (Activo)

Fecha de publicación: 27/04/2026
Última actualización: 27/04/2026

Datos Generales

INSTITUCIÓN PRINCIPAL

Institut Pasteur de Montevideo/ Institut Pasteur de Montevideo / Unidad de Bioinformática / Uruguay

DIRECCIÓN INSTITUCIONAL

Institución: Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas

Dirección: Mataojo 2020 / 11400

País: Uruguay / Montevideo / Montevideo

Teléfono: (00582) 5220910

Correo electrónico/Sitio Web: lucia@pasteur.edu.uy <http://www.pasteur.edu.uy/>

Formación

Formación académica

CONCLUIDA

DOCTORADO

PEDECIBA BIOLOGIA (2011 - 2013)

Institut Pasteur de Montevideo - Institut Pasteur de Montevideo , Uruguay

Título de la disertación/tesis/defensa: Estudios bioinformáticos de los mecanismos de diferenciación y autorenovación de las células madre adultas

Tutor/es: Bruno Dallagiovanna

Obtención del título: 2014

Financiación:

Agencia Nacional de Investigación e Innovación / Agencia Nacional de Investigación e Innovación , Uruguay

Palabras Clave: Bioinformática células madre transcriptómica

Áreas de conocimiento:

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

MAESTRÍA

Diplom (2007 - 2009)

Universitat Tuebingen (Eberhard-Karls) , Alemania

Título de la disertación/tesis/defensa: Algorithms for the comparative analysis of ChIP-chip, ChIP-Seq and expression data

Tutor/es: Dr. Kay Nieselt, Prof. Dr. Med Carsten Müller-Tidow

Obtención del título: 2009

Palabras Clave: ChIP-chip ChIP-seq NGS

Áreas de conocimiento:

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

GRADO

Diplom (2003 - 2007)

Universitat Tuebingen (Eberhard-Karls) , Alemania

Título de la disertación/tesis/defensa: Exploration of signal transduction networks

Tutor/es: Prof. Dr. Andreas Zell, Dr. Jochen Supper

Obtención del título: 2007

Palabras Clave: Bow tie signal transduction

Áreas de conocimiento:

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

Formación complementaria

CONCLUIDA

POSDOCTORADOS

genómica humana (2014 - 2017)

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

Palabras Clave: genómica genómica médica

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología y Biología de la Evolución /

CURSOS DE CORTA DURACIÓN

PhD Summer School in Ancient DNA and Human History (08/2019 - 08/2019)

Sector Extranjero/Internacional/Otros / IT University of Copenhagen / Faculty of science , Dinamarca

Palabras Clave: ancient DNA genómica

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genómica antigua

Introduction to Genetics and Evolution (01/2016 - 01/2016)

Sector Extranjero/Internacional/Enseñanza superior / Duke University , Estados Unidos

Palabras Clave: evolution genetics

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología y Biología de la Evolución /

Taller de internacionalización (01/2016 - 01/2016)

Sector Gobierno/Público / Ministerio de Industria, Energía y Minería / Ministerio de Industria, Energía y Minería , Uruguay

16 horas

Palabras Clave: internacionalización

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / bioinformática

Working with the Human Genome Sequence (01/2014 - 01/2014)

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Wellcome Trust , Inglaterra

40 horas

Palabras Clave: Bioinformatics Human genome Online tools

Áreas de conocimiento:

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

Data Analysis and Statistical Inference (01/2014 - 01/2014)

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Duke University , Estados Unidos

40 horas

Palabras Clave: Inference R programming

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Matemáticas / Estadística y Probabilidad /

Workshop on post-transcriptional regulation in Eukaryotes (01/2013 - 01/2013)

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Institu Oswaldo Cruz , Brasil

30 horas

Palabras Clave: Stem cell differentiation post-transcriptional regulation NGS

Áreas de conocimiento:

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

Métodos Estadísticos para Predicción Genómica (01/2012 - 01/2012)

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

Palabras Clave: estadística predicción genómica

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Matemáticas / Estadística y Probabilidad /

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

Escuela Latinoamericana de Genética Humana y Médica (01/2011 - 01/2011)

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Rede latino americana de genética humana , Brasil
40 horas

Palabras Clave: Genética humana

Curso de estadística de datos longitudinales (01/2011 - 01/2011)

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

Palabras Clave: datos longitudinales

Áreas de conocimiento:

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

Ciencias Naturales y Exactas / Matemáticas / Estadística y Probabilidad /

Taller de Genómica: desde los microarrays al secuenciado masivo (01/2009 - 01/2009)

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

25 horas

Palabras Clave: genómica

Áreas de conocimiento:

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

Citometría de flujo (01/2009 - 01/2009)

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

6 horas

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología celular

PARTICIPACIÓN EN EVENTOS

Seminario de bioinformática aplicada (2006)

Tipo: Seminario

Institución organizadora: Universität Tübingen, Alemania

Palabras Clave: multiple sequence alignment

Áreas de conocimiento:

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

OTRAS INSTANCIAS

Reunión de trabajo con Bruno Dallagiovanna en ICC Fiocruz Curitiba (2025)

Brasil

Palabras Clave: genómica médica

Áreas de conocimiento:

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

Reunión de trabajo conjunta ("Hackathon") con el grupo de Latincells en Ciudad de México (2025)

México

Palabras Clave: genómica humana

Áreas de conocimiento:

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

Defensa presencial ante evaluadores internacionales del proyecto "Latin Pangenome" en la sede del Wellcome Trust en Londres, el cual fue aprobado en febrero 2025. (2025)

Inglaterra

Palabras Clave: genómica humana genómica evolutiva

Áreas de conocimiento:

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

Pasantía en Bioinformática en Eberhardt Karls Universität (2011)

Alemania

Palabras Clave: genómica evolutiva bioinformática

Áreas de conocimiento:

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

Idiomas

Alemán

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

Inglés

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

Portugués

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

Español

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

Áreas de actuación

CIENCIAS NATURALES Y EXACTAS

Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática

Actuación profesional

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

Hospital de Clínicas / Departamento Básico

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Funcionario/Empleado (03/2022 - a la fecha) Trabajo relevante

Profesor adjunto 20 horas semanales

Escalafón: Docente

Grado: Grado 3

Cargo: Interino

ACTIVIDADES

LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

Genómica médica (03/2022 - a la fecha)

Estudios de genoma o exoma para aportar al diagnóstico de enfermedades genéticas, en especial enfermedades raras.

Mixta

20 horas semanales

Departamento Básico de Medicina , Coordinador o Responsable

Equipo: LUCIA SPANGENBERG , RAGGIO V , NAYA H , Camila Simoes , M. Brandes

Palabras clave: genomica medica

Areas de conocimiento:

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

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

Perfil genético de la Esclero-Hialinosis Focal y Segmentaria Primaria en Uruguay (01/2022 - a la fecha)

El objetivo es generar una base de datos de pacientes con diagnóstico de EHFyS (Esclero-Hialinosis Focal y Segmentaria Primaria) confirmado por PBR y con alta probabilidad de tener una base genética que explique la lesión histológica. Análisis retrospectivo del Programa de Prevención de Glomerulopatías con el objetivo de reclutar a los pacientes con diagnóstico de EHFyS con debut a edades menores a los 25 años o a cualquier edad con una fuerte sospecha de enfermedad genética familiar, cuyo diagnóstico etiológico fue el de EHFyS primaria en algún miembro de la familia y cuyo comportamiento clínico fue de cortico-resistencia. Realizar un análisis descriptivo (prospectivo y retrospectivo) y genómico de pacientes adultos con una lesión de EHFyS documentada y antecedentes familiares de enfermedad renal crónica (especialmente síndrome nefrótico). Resultados esperados: Comprobar causa genética de EHFyS en la población a estudiar que asocian resistencia a los múltiples regímenes de tratamiento inmunosupresor, y en la mayoría de los casos con una historia familiar de ERCT (enfermedad renal crónica terminal) de etiología no aclarada o con lesión documentada de EHFyS. Lograr tener una base genética nacional sobre EHFyS, y en un futuro ir la ampliado a otras enfermedades renales de causa genética. Buscar a nivel nacional las causas genéticas más frecuentes que se asocian con un comportamiento de resistencia a los tratamientos inmunosupresores pautados.

Mixta

5 horas semanales

Departamento Básico de Medicina , Integrante del equipo

Equipo: LUCIA SPANGENBERG , Federico Yandian , Boggia, Jose , NAYA H , RAGGIO V , CAYOTA, A.

Palabras clave: genómica médica

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genomica

Desarrollo e implementación de procedimientos genómicos para el diagnóstico de susceptibilidad hereditaria al cancer de mama y ovario en el Hospital Universitario (01/2016 - a la fecha)

Al igual que en el mundo occidental, en nuestro país el cáncer de mama es el más frecuente y la primera causa de muerte por cáncer en la mujer con un promedio de más de 1900 casos nuevos por año representando el 28% de todos los cánceres. El cáncer de mama da cuenta de casi 680 muertes anuales con una tasa ajustada de mortalidad de 20,66, lo que representa el 18,6 % de todas las muertes por cáncer. Los objetivos primarios de este proyecto fueron y siguen siendo i) implementar capacidades genómicas diagnósticas en el Hospital de Clínicas; ii) desarrollar procedimientos moleculares propios con tecnologías de última generación que aseguren procedimientos de alta sensibilidad y exactitud; iii) asegurar una reducción significativa de los costos para universalizar el acceso; iv) conocer las características y variabilidad genéticas propias de nuestra población; v) aportar asesoramiento genético a familias con predisposición hereditaria al cáncer de mama y ovario; vi) contribuir a la prevención y tratamiento del cáncer de mama y ovario. A través de este trabajo hemos estudiado 104 familias con historia personal y/o familiar compatibles con predisposición hereditaria utilizando distintas herramientas genómicas que incluyeron: secuenciado masivo de un panel de 11 genes con evidencia experimental de contribuir al riesgo hereditario al cáncer de mama, estudios de detección de grandes deleciones de genes BRCA1 y BRCA2 y secuenciado del exoma completo (secuenciado de 180.000 exones de 20.000 genes).

Mixta

5 horas semanales

Departamento Basico de Medicina y Unidad de Bioinformatica del Institut Pasteur de Montevideo , Integrante del equipo

Equipo: LUCIA SPANGENBERG , CAYOTA, A. , NAYA H , Camila Simoes , ARTAGAVEYTIA N. , POSSI-PEZZALI, T. , SANGUINETTI, J. , Blanco, V

Palabras clave: genomica medica

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genómica médica

PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO

Grupos CSIC 2022 (03/2023 - a la fecha)

Herramientas genómicas aplicadas en salud humana: Las aplicaciones de herramientas de la genética y la genómica en Medicina son múltiples, de larga data y en constante crecimiento. Por otro lado, abarcan a todas las especialidades de la Medicina, siendo en algunas de ellas imprescindibles para el diagnóstico y el manejo del paciente. Nuestro grupo viene trabajando, desde distintas aproximaciones, en el tema desde hace varios años, y desde 2015 en una colaboración que lleva a la conformación del grupo planteado en este proyecto. Nos planteamos para una nueva etapa una serie de objetivos que son, por una parte, la continuación, sistematización y ampliación de las líneas de trabajo que se venían ya desarrollando, y por otro, la incorporación de nuevas tecnologías y nuevas líneas de trabajo, así como nuevas interacciones con grupos clínicos y de investigación pura. Para lograr estos objetivos es necesario el desarrollo de un grupo de trabajo en genética y genómica humana (orientado a la clínica) fuerte, innovador, con proyección de crecimiento, insertado en el sistema de salud, y en continua interacción con otros grupos. Pensamos que con la financiación adecuada y el marco que nos daría este proyecto los mismos se lograrán y el grupo se consolidará a futuro, y tendrían un fuerte impacto en atención a la salud de nuestra población, formación de recursos humanos en genética y genómica y generación de conocimiento. 10 horas semanales

Hospital de Clínicas, Departamento Básico de Medicina

Investigación

Coordinador o Responsable

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Doctorado: 1

Financiación:

Comisión Sectorial de Investigación Científica, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: LUCIA SPANGENBERG (Responsable), Raggio V (Responsable), Naya H, Batalla A, Dominguez F, Soledad Rodriguez, Alejandra Tapie, Nicolas Delloca

Palabras clave: genómica médica

Áreas de conocimiento:

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

ESTUDIO FARMACOGENÉTICO DE CLOZAPINA EN PACIENTES CON ESQUIZOFRENIA (03/2022 - 06/2025)

Código: FMV_3_2020_1_162251 Estudio de los genes CYPs relevantes en el procesamiento de la Clozapina.

5 horas semanales

Integrante del Equipo

Concluido

RRHH formados en el proyecto:

Pregrado: 1

Financiación:

Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: LUCIA SPANGENBERG, Magdalena CÁRDENAS RODRÍGUEZ, José Luis BADANO CABALLERO, Mauricio Federico TOLEDO NUNEZ, Marta VÁZQUEZ MESA, Mauricio Gustavo MATO BONILLA, Sabrina Muriel Acuña Alemán, Cecilia MALDONADO CORBO, Natalia Guevara Trimble, Carina Ricciardi, Ismael Raúl OLMOS MALET (Responsable)

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Psiquiatría / Psicofarmacología

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

Perfil genético de la Esclero-Hialinosis Focal y Segmentaria Primaria en Uruguay (05/2022 - 12/2023)

La EHFyS (esclerohialinosis focal y segmentaria) es el hallazgo histológico más frecuente de las glomerulopatías primarias a nivel nacional, y uno de los más frecuentes a nivel internacional. Según las causas, la EHFyS se puede clasificar en formas primarias, secundarias (incluyendo las formas adaptativas) y genéticas. Distinguir la EHFyS genética de la enfermedad idiopática puede ser muy difícil o incluso imposible sin el uso de un análisis genético, una historia de enfermedad familiar y

muchas veces (sobre todo en niños) un comportamiento clínico con resistencia a los glucocorticoides. Los pacientes con formas genéticas de EHFyS pueden presentar una amplia gama de características clínicas, dependiendo de la mutación genética involucrada. A nivel mundial ha crecido el interés y diagnóstico en las enfermedades genéticas, entrando esta glomerulopatía en un número no despreciable de casos, vinculada a causa genética. El objetivo es generar una base de datos de pacientes con diagnóstico de EHFyS confirmado por PBR y con alta probabilidad de tener una base genética que explique la lesión histológica. Materiales y métodos: Análisis retrospectivo del Programa de Prevención de Glomerulopatías (PPTG) con el objetivo de reclutar a los pacientes con diagnóstico de EHFyS con debut a edades menores a los 25 años o a cualquier edad con una fuerte sospecha de enfermedad genética familiar, cuyo diagnóstico etiológico fue el de EHFyS primaria en algún miembro de la familia y cuyo comportamiento clínico fue de cortico-resistencia. Realizar un análisis descriptivo prospectivo y retrospectivo de pacientes adultos con una lesión de EHFyS documentada y antecedentes familiares de enfermedad renal crónica (especialmente síndrome nefrótico). Resultados esperados: Comprobar causa genética de EHFyS en la población a estudiar que asocien resistencia a los múltiples regímenes de tratamiento inmunosupresor, y en la mayoría de los casos con una historia familiar de ERCT (enfermedad renal crónica terminal) de etiología no aclarada o con lesión documentada de EHFyS. Lograr tener una base genética nacional sobre EHFyS, y en un futuro ir la ampliada a otras enfermedades renales de causa genética. Buscar a nivel nacional las causas genéticas más frecuentes que se asocian con un comportamiento de resistencia a los tratamientos inmunosupresores pautados.

10 horas semanales

Investigación

Coordinador o Responsable

Concluido

RRHH formados en el proyecto:

Pregrado:1

Maestría/Magister:1

Financiación:

Hospital de Clínicas, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: LUCIA SPANGENBERG , Camila Simoes , Lucía Urquiola , Federico Yandian , BOGGIA J. , NAYA H , CAYOTA, A. , NOBOA O , Jimena Cabrera

Palabras clave: genómica medica nefrología

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

Institut Pasteur de Montevideo

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Funcionario/Empleado (03/2021 - a la fecha) Trabajo relevante

Investigador adjunto senior 40 horas semanales

Funcionario/Empleado (08/2017 - 03/2021)

Investigador Asociado 16 horas semanales

Funcionario/Empleado (04/2014 - 07/2017)

Post doc 40 horas semanales

Becario (03/2011 - 12/2013) Trabajo relevante

Estudiante de doctorado 30 horas semanales

Otro (10/2009 - 03/2011)

Cargo por proyecto 40 horas semanales / Dedicación total

ACTIVIDADES

LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

Estudios bioinformáticos de los mecanismos de diferenciación de las células madre adulta mesequimales (07/2010 - a la fecha)

En el marco de mi doctorado se estudiarán los mecanismos de diferenciación y de autorrenovación

de las células madre mesenquimales con tecnologías del tipo NGS. Hasta el momento, nos centramos mayormente en el meta-análisis e integración de datos; analizamos datos bajados de repositorios públicos y los integramos con el fin de sacar conclusiones de diferentes mecanismos de diferenciación.

10 horas semanales

IPMon, Unidad de Bioinformática, Integrante del equipo

Equipo: H. NAYA, A. CORREA, B. DALLAGIOVANNA

Palabras clave: Stem cell differentiation NGS SOLiD

Áreas de conocimiento:

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

Genoma Humano (04/2014 - a la fecha)

En el marco de esta línea de investigación se secuenciarán individuos uruguayos con el fin de descubrir variantes (SNPs, indels, CNV) características de nuestra población. Se caracterizarán varios subgrupos poblacionales, comenzando por un trío aleatorio (en marcha), seguido por un conjunto de 10 individuos con ancestría indígena, luego 10 de origen africano y culminando con 30 de la población uruguaya general. Una vez culminada esta etapa, se escogerá una enfermedad relevante para el país, y se secuenciarán 30 genomas con este fenotipo. Esta información proporcionará posibilidades de estudios subsiguientes, sobre todo en el área de la antropología biológica, bioinformática, farmacogenómica, etc.

40 horas semanales

IP Mon, Unidad de Bioinformática, Integrante del equipo

Equipo: FARIELLO M, H. NAYA

Palabras clave: genoma humano secuenciación masiva descubrimiento de SNPs y variantes

Áreas de conocimiento:

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

Perfiles moleculares del cáncer de mama (01/2011 - 01/2016)

Se estudian los perfiles moleculares de pacientes con cáncer de mama de origen latinoamericano. La expresión génica se determina mediante microarrays de Agilent. Este proyecto se encuentra en el marco de una colaboración con varios países latinoamericanos y el NCI de USA.

10 horas semanales

NCI, Unidad de Bioinformática, Integrante del equipo

Equipo: H. NAYA, CAYOTA, G. GREIF, USLACRN

Palabras clave: Microarrays cáncer de mama

Áreas de conocimiento:

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

Incorporación de incertidumbre filogenética en el método comparativo BPMM (10/2009 - 12/2013)

Se está desarrollando una herramienta para incorporar la incertidumbre filogenética al método comparativo a través de modelos mixtos con enfoques bayesianos. Dicho método permite estimar correlaciones de caracteres teniendo en cuenta las relaciones filogenéticas entre organismos. Se incorpora la incertidumbre de la reconstrucción del árbol filogenético en la estimación de los parámetros a través del promediado de modelos bayesianos ("bayesian model averaging", BMA). Con el lenguaje estadístico R se implementaron scripts para la manipulación y análisis de los datos y para la estimación de los parámetros. Actualmente se está desarrollando una interfaz gráfica en Java para integrar las distintas herramientas, facilitar el uso a usuarios que no dominan el scripting y agregar herramientas de diagnóstico.

5 horas semanales

IPMon, Bioinformática, Integrante del equipo

Equipo: H. NAYA, CAMARGO A, HECTOR ROMERO, N. REGO

Palabras clave: Phylogenetic mixed models

Áreas de conocimiento:

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

Diseño de microarrays (04/2010 - 12/2012)

Diseño de microarrays para el estudio del efecto de drogas en enfermedades descuidadas. Se está interesado en determinar el efecto de fármacos sobre la expresión de genes en el *Trypanosoma cruzi*, *brucei* y *Leishmania major*. Con este fin se diseñaron "custom microarrays" de expresión de Agilent utilizando la herramienta online eArray.

20 horas semanales

IPMon, Unidad de Bioinformática, Integrante del equipo

Equipo: SPANGENBERG L, G. GREIFF, C. ROBELLO, H. NAYA

Palabras clave: microarrays design

Áreas de conocimiento:

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

PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO

Estudio de las enfermedades renales con base patogénica en alteraciones del complemento (06/2024 - a la fecha)

Código: FOINE V El sistema del complemento tiene un rol creciente en los mecanismos patogénicos de las enfermedades renales. El uso de bloqueadores del complemento demuestra ser eficaz para contrarrestar estos mecanismos y mejorarla sobrevida renal. Sin embargo, el diagnóstico de las alteraciones del complemento es complejo, por lo que es necesario el desarrollo y puesta a punto de biotecnologías que permitan realizar un diagnóstico preciso y un tratamiento dirigido. Objetivos: estudiar el perfil de las alteraciones cuantitativas, funcionales y genéticas del complemento asociadas a la patogenia y tratamientos de enfermedades renales específicas en Uruguay. Material y métodos: captación de pacientes con diagnóstico nefropatías asociadas a activación de la vía del complemento por estudio histológico renal (Nefropatía IgA, Microangiopatía Trombótica, Glomerulopatía Membranoproliferativa y situaciones de Trasplante Renal). Las fuentes de captación serán amplias incluyendo el Registro Uruguayo de Glomerulopatías (retrospectivo) y la referencia de nuevos casos (prospectivo) incluyendo trasplante renal. Se realizará estudio cuantitativo y funcional de los componentes y reguladores del complemento, así como el estudio genético por secuenciación de exoma para variantes vinculadas a alteración de la vía del complemento. Se interpretarán los resultados para cada caso particular y describirán agrupados por patología. En los casos que lo permitan se buscarán asociaciones entre alteraciones del complemento y la mayor o menor severidad del fenotipo clínico. Se monitorizará la respuesta de los componentes del complemento a los tratamientos instituidos. Resultados esperados: desarrollar y optimizar herramientas biotecnológicas para realizar el estudio cuantitativo, funcional y genético del complemento en enfermedades renales. Identificarlos fenotipos con mayor beneficio de los tratamientos dirigidos a bloquear el complemento. Avanzar en el conocimiento de los mecanismos patogénicos del complemento y de las variantes genéticas en las enfermedades renales. Apostamos al desarrollo y optimización de herramientas biotecnológicas que permitan realizar una medicina de precisión en las enfermedades renales.

3 horas semanales

Integrante del Equipo

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Maestría/Magister:2

Equipo: LUCIA SPANGENBERG

Identificación y validación de biomarcadores relacionados a la obesidad y su respuesta a la cirugía bariátrica (01/2022 - a la fecha)

Antecedentes: La obesidad plantea desafíos significativos, lo que requiere estrategias integrales para una intervención eficaz. La cirugía bariátrica (CB) ha surgido como un enfoque terapéutico crucial, demostrando éxito en la pérdida de peso y la mejora de comorbilidades. Objetivo: Este estudio tuvo como objetivo evaluar los resultados de la CB en una cohorte de 48 pacientes e investigar la interacción entre la CB y las características clínicas y metabólicas, con un enfoque específico en FSTL1, un biomarcador emergente asociado con la obesidad y la inflamación.

Métodos: Realizamos un análisis cuantitativo de los resultados de la CB y construimos modelos lineales para identificar variables que impactan en el éxito de la CB. Se examinaron parámetros, incluidos factores clínicos y niveles prequirúrgicos de FSTL1, para determinar su correlación con las diferencias en el IMC antes y después de la intervención. Resultados: El estudio demostró la efectividad de la CB en la mejora de parámetros metabólicos y clínicos. De manera importante, se identificaron variables correlacionadas con el éxito de la CB, encontrándose que niveles más altos de FSTL1 prequirúrgicos se asociaron con un mayor efecto de la CB en la reducción del IMC.

Conclusión: Esta investigación aporta información valiosa para comprender y predecir el éxito de la CB, destacando el potencial de FSTL1 como un biomarcador útil en la obesidad. Los hallazgos enfatizan la viabilidad de intervenciones terapéuticas personalizadas basadas en perfiles clínicos y biológicos individuales.

5 horas semanales

Investigación

Coordinador o Responsable

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Especialización:1

Financiación:

Bioerix, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: LUCIA SPANGENBERG (Responsable), Gustavo Bruno (Responsable), ESCANDE C., BADANO JL, SANTOS L, Mariana Patrone

Palabras clave: cirugía bariátrica obesidad modelos lineales

Áreas de conocimiento:

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

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

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Medicina General e Interna /

LatinCells (05/2023 - a la fecha)

LatinCells es una iniciativa pionera, financiada por la Chan Zuckerberg Initiative (CZI), que busca mapear la diversidad celular de América Latina, contribuyendo así al Human Cell Atlas. A través de la genómica de célula única, facilitamos la educación, la investigación y la colaboración para descifrar la complejidad de los datos genómicos en la población latino-americana (www.latincells.org).

5 horas semanales

Unidad de Bioinformática

Investigación

Integrante del Equipo

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Maestría/Magister:1

Doctorado:1

Financiación:

Chan Zuckerberg Initiative, Estados Unidos, Apoyo financiero

Equipo: LUCIA SPANGENBERG, Camila Simoes, I. CORVO, M. Brandes, NAYA H

Palabras clave: genómica transcriptómica single cell

Áreas de conocimiento:

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

Caracterización de las fluctuaciones anuales en las comunidades microbianas en sistemas de tratamientos de efluentes (07/2021 - a la fecha)

El objetivo de este proyecto es utilizar el sistema de monitoreo desarrollado en el proyecto "Puesta a punto de un sistema para el monitoreo de comunidades microbianas en sistemas de tratamientos de efluentes" para la caracterización anual de las comunidades microbianas de sistemas de efluentes y evaluar su relación con distintos parámetros.

5 horas semanales

Investigación

Integrante del Equipo

En Marcha

Equipo: LUCIA SPANGENBERG, FERNÁNDEZ-CALERO T, DOMINGUEZ, M

Palabras clave: genómica microbioma efluentes bioinformática

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genómica

Herramientas genómicas aplicadas en salud humana (Grupos CSIC) (03/2023 - a la fecha)

Las aplicaciones de herramientas de la genética y la genómica en Medicina son múltiples, de larga data y en constante crecimiento. Por otro lado, abarcan a todas las especialidades de la Medicina, siendo en algunas de ellas imprescindibles para el diagnóstico y el manejo del paciente. Nuestro grupo viene trabajando, desde distintas aproximaciones, en el tema desde hace varios años, y desde 2015 en una colaboración que lleva a la conformación del grupo planteado en este proyecto. Nos planteamos para una nueva etapa una serie de objetivos que son, por una parte, la continuación, sistematización y ampliación de las líneas de trabajo que se venían ya desarrollando, y por otro, la incorporación de nuevas tecnologías y nuevas líneas de trabajo, así como nuevas interacciones con grupos clínicos y de investigación pura. Para lograr estos objetivos es necesario el desarrollo de un grupo de trabajo en genética y genómica humana (orientado a la clínica) fuerte, innovador, con

proyección de crecimiento, insertado en el sistema de salud, y en continua interacción con otros grupos. Pensamos que con la financiación adecuada y el marco que nos daría este proyecto los mismos se lograrán y el grupo se consolidará a futuro, y tendrían un fuerte impacto en atención a la salud de nuestra población, formación de recursos humanos en genética y genómica y generación de conocimiento.

10 horas semanales

Bioinformática

Investigación

Coordinador o Responsable

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Maestría/Magister:4

Doctorado:1

Financiación:

Comisión Sectorial de Investigación Científica, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: LUCIA SPANGENBERG , Camila Simoes , M. Brandes , NAYA H , RAGGIO V , soledad

rodriguez , Dra. Ana Batalla , TORT, J F , DOMINGUEZ, M , Tapie, A , FONTENLA S. , DELLOCA N

Palabras clave: genómica médica enfermedades raras bioinformática

Caracterización de la población uruguaya usando low-pass sequencing (ACIP Pasteur) (09/2022 - a la fecha)

A través de distintos estudios se ha concluido que Uruguay es una población con mestizaje y con una estructura compleja, sin embargo esta no se encuentra bien caracterizada, dado que la muestra para estos estudios era pequeña (30 genomas). Este proyecto busca caracterizar adecuadamente la población uruguaya mediante un muestreo representativo del país usando low-pass sequencing (aproximadamente 850 individuos), con el fin de crear una representación más completa de la población, como primer paso de análisis en estudios demográficos, de selección y mestizaje.

15 horas semanales

Unidad de Bioinformática , Unidad de Bioinformática

Investigación

Coordinador o Responsable

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Maestría/Magister:1

Doctorado:1

Financiación:

Institut Pasteur International Network, Francia, Apoyo financiero

Equipo: LUCIA SPANGENBERG (Responsable) , Camila Simoes

Palabras clave: genómica humana genómica de poblaciones

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genómica

Herramientas genómicas costo-efectivas para el diagnóstico de enfermedades raras (ANII Fondo Sectorial de Salud FSS_X_2022_1_173209) (03/2023 - 03/2025)

Las enfermedades raras (ER) representan un problema médico, familiar y social, por la problemática que genera para el paciente, su familia, el sistema de salud y la sociedad. Se estima que el 7% de la población mundial padece de este tipo de enfermedades. Los pacientes con ER deben superar con frecuencia una "odisea diagnóstica", la cual implica múltiples consultas con especialistas y diversos estudios, durante largos períodos de tiempo (en promedio 5 años), para obtener un diagnóstico adecuado. Este diagnóstico tardío puede tener un gran impacto en la calidad de vida y aún en el pronóstico, además del desgaste emocional y el gasto económico que implica. Este proyecto busca, por un lado, aportar al diagnóstico de las ER a través de tecnologías de secuenciación masiva, como el exoma completo. Consideramos a esta herramienta la más adecuada, dado que el 80% de las enfermedades mendelianas son ocasionadas por cambios en estas regiones. Por el otro, se plantea desarrollar un pipeline bioinformático basado en la nube para disminuir sustancialmente los tiempos de análisis, pasando de varios días que requiere el análisis bioinformático, incluso en clusters de gran capacidad, a 10 minutos por cada caso. Esto no sólo implica acortar los tiempos diagnósticos, sino que también se democratiza el acceso a dichos análisis ya que no sería necesario contar con una gran infraestructura computacional local. Asimismo, se propondrán lineamientos generales para homogeneizar los pasos diagnósticos para la indicación de estudios genómicos en los pacientes con ER. Por otro lado, se estimarán los costos que implican para el sistema de salud y el estado en general las enfermedades raras, y el impacto económico de un diagnóstico tardío. Finalmente, los datos de las variantes encontradas se harán disponibles para mejorar los

algoritmos de interpretación de variantes para futuros análisis.

10 horas semanales

Investigación

Coordinador o Responsable

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Pregrado:1

Especialización:2

Maestría/Magister:2

Doctorado:1

Financiación:

Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: LUCIA SPANGENBERG , Camila Simoes , Lucía Urquiola , M. Brandes , GERSTENBLÜTH, MARIANA , TRIUNFO, P. , IRENE MUSSIO , Soledad Rodriguez , DELLOCA N

Palabras clave: genómica médica enfermedades raras análisis de costos

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genómica

Ciencias Sociales / Economía y Negocios / Economía, Econometría /

Incorporación de Secuenciación de Exoma Completo (WES) como herramienta diagnóstica para niños Uruguayos con enfermedades raras (3 Billion) (03/2022 - 03/2023)

Con este proyecto se pretende aumentar el conocimiento de las enfermedades raras, mejorar el rendimiento diagnóstico utilizando WES y aumentar nuestra base de datos de frecuencias de variantes para mejorar los futuros algoritmos de interpretación. Las posibles variantes causales que puedan encontrarse en este contexto se analizarán desde un punto de vista evolutivo, una perspectiva estructural y en el contexto del fenotipo y la historia familiar. Los fenotipos a estudiar son: discapacidad intelectual retraso del neurodesarrollo con o sin otras características, trastornos neuromusculares o leucodistrofia y error innato del metabolismo. Se tiene prevista la evaluación de 25 pacientes, en su mayoría, del sistema público uruguayo. La secuenciación y análisis inicial serán realizados por la empresa 3billion.

10 horas semanales

Unidad de Bioinformática , Unidad de Bioinformática

Investigación

Coordinador o Responsable

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Maestría/Magister:1

Financiación:

3 Billion, Corea del Sur, Apoyo financiero

Equipo: LUCIA SPANGENBERG (Responsable) , NAYA H , RAGGIO V , QUIJANO C , LEMES A

Palabras clave: genómica médica

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genómica médica

Estrategias para el análisis de regiones no codificantes y variantes estructurales en datos de secuenciación masiva para el diagnóstico de enfermedades raras (FSDA_1_2018_1_154283) (06/2020 - 03/2022)

De las ~3Gb que componen un genoma humano, sólo ~2% o menos codifica proteínas funcionales, siendo el 98% restante muy mal comprendido. Esta "región oscura" del ADN compone un elevado número de elementos regulatorios y vastas porciones que son transcritas pero cuyos ARNs son de difícil clasificación funcional. En el caso de la secuenciación de genomas completos en el contexto del diagnóstico clínico, estas porciones del genoma implican una gran dificultad para el análisis. En los casos más "simples", cuando la mutación potencialmente causal cae en la región codificante del genoma (i.e. Exoma), encontrar información e intentar asignar un grado de patogenicidad a ésta es más directo, ya que existe amplia información disponible que puede ser utilizada para este fin. Por ejemplo, se puede llegar a proponer un mecanismo molecular subyacente a la enfermedad: un cambio de aminoácido puntual en una maquinaria multi-proteica, con efectos en cascada desde lo molecular hasta el nivel tejido u organismo. Cuando los cambios caen dentro de la "porción oscura" la priorización de variantes es muchísimo más compleja, no habiendo algoritmos ni procedimientos claros que nos permitan adjudicar un nivel de patogenicidad. También existe un claro sesgo negativo de la literatura en esta región, debido fundamentalmente a la dificultad. Así, pocos grupos se aventuran en una región del genoma en la que es difícil obtener resultados concluyentes, y por

ende publicables. Nuestro objetivo es desarrollar una metodología para analizar estas regiones (en conjunto con variantes estructurales) para el diagnóstico de enfermedades raras a partir de genomas completos. Se trabajará inicialmente con una serie de genomas completos de niños con patologías graves sin diagnóstico definitivo. Esperamos obtener resultados para ellos, así como metodologías generales para casos futuros.

15 horas semanales

Unidad de Bioinformática

Investigación

Coordinador o Responsable

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Pregrado:2

Especialización:1

Financiación:

Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: LUCIA SPANGENBERG (Responsable), Raggio V (Responsable), Naya H, Graña M

Palabras clave: Enfermedades raras genómica

Areas de conocimiento:

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

Vigilancia epidemiológica del SARS-COV-2 en la frontera y su dinámica en el interior del país (07/2020 - 07/2021)

La aparición de brotes epidémicos genera un conjunto de preguntas, cuyas respuestas son fundamentales para su control y/o mitigación, y en donde la secuenciación del patógeno de interés puede ser la estrategia para responderlas. La información obtenida a partir de las secuencias genómicas y sus metadatos asociados (epidemiológicos y clínicos) son cruciales para entender los brotes de enfermedades infecciosas y ayudar a diseñar políticas de vigilancia y prevención.

16 horas semanales

Unidad de Bioinformática

Investigación

Coordinador o Responsable

En Marcha

Financiación:

Fundación Manuel Pérez, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: Andrés Lizasoain, Pablo Smircich, José Sotelo, Emiliano Pereira, Luciana Griffiero, Juan Zanetti, Belén González, Cecilia Alonso, María José Benitez, Daiana Mir, Matías Castells, LUCIA SPANGENBERG (Responsable), Matías Victoria, Mariana Brandes, Camila Simoes, Luisa Berna, Fernando Lopez Tort, Gonzalo Bello, Rodney Colina (Responsable), Veronica Noya (Responsable), FERNÁNDEZ-CALERO T, Natalia Rego

Palabras clave: Sars-cov-2 genómica

Desarrollo de herramientas para el análisis de genomas humanos uruguayos (FSDA_1_2017_1_143647) (11/2018 - 12/2019)

El proyecto URUGENOMES (desarrollado en el Institut Pasteur de Montevideo) permitió la secuenciación de los genomas de 80 individuos de origen uruguayo. Si bien esto es una cantidad significativa de datos, la cantidad de muestras y sobre todo las particularidades de nuestra población, resultaron ser un impedimento para extraer conclusiones de dichos datos mediante técnicas estadísticas tradicionales de aplicación general como, por ejemplo, el análisis de componentes principales. Una de las preguntas que se busca responder es si los fragmentos de etnia nativa en la muestra de genomas uruguayos proceden de una misma población (macroetnia Charrúa), o si hay más de una población nativa representada en esos individuos. En los últimos años han surgido algoritmos específicos para datos de tipo genómico, por ejemplo, métodos capaces de analizar matrices con datos categóricos en lugar de numéricos. En particular, docentes del Instituto de Ingeniería Eléctrica de Facultad de Ingeniería (FING) de la UdeLaR han desarrollado recientemente una serie de técnicas novedosas para este tipo de datos. Estas técnicas, aún no publicadas, tienen la particularidad además de ser extremadamente eficientes en términos de costo computacional, lo cual es una ventaja al trabajar con datos genómicos. Por otro lado, en el marco del proyecto, se desarrollarán algoritmos propios para responder preguntas específicas como por ejemplo datar el ancestro nativo puro más reciente en cada individuo. El proyecto tiene por lo tanto varios propósitos: i) aplicar técnicas específicas, en particular las técnicas del IIE, que permitan responder preguntas como la homogeneidad de los nativos, ii) el desarrollo de algoritmos novedosos con la colaboración del IMERL, específicos para nuestros datos y preguntas, iii) la formación de recursos humanos interdisciplinarios y iv) los datos mencionados representan un insumo importante para validar las herramientas desarrolladas, algo fundamental para mejorar, y a

la vez poder publicar y difundir dichas herramientas.

15 horas semanales

Unidad de Bioinformática

Investigación

Coordinador o Responsable

RRHH formados en el proyecto:

Pregrado:2

Financiación:

Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: Gregory Randall , Ignacio Ramirez , Ernesto Mordecki , Gabriel Illanes , María Lucía SPANGENBERG TORRE (Responsable) , María Ines Fariello , Mariana Brandes , Hugo Naya

Palabras clave: genómica genómica humana genética de poblaciones

Áreas de conocimiento:

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

GenLives (07/2015 - 07/2016)

Se obtuvo el apoyo de la BIOESPINN para la incubación de la empresa GenLives creada en 2014, preincubada en BIOESPINN. La empresa se dedica a los servicios genómicos.

10 horas semanales

Desarrollo

Coordinador o Responsable

En Marcha

Financiación:

Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: H. NAYA , SPANGENBERG E , J. P. BANCHERO , RAGGIO V

Palabras clave: genómica

Áreas de conocimiento:

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

BIOESPINN (12/2014 - 07/2015)

Se obtuvo una beca de pre-incubación para una start-up que se desarrollará en el marco del convenio BIOESPIN entre el Institut Pasteur de Montevideo y la ANII. La pre-incubación es de un período de 6 meses recibiendo un total de 6000 dólares.

10 horas semanales

ANII , Unidad de Bioinformática

Desarrollo

Coordinador o Responsable

En Marcha

Financiación:

Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: SPANGENBERG E , J. P. BANCHERO

Palabras clave: BIOESPINN

Áreas de conocimiento:

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

DOCENCIA

PEDECIBA - Maestría en Bioinformática (06/2014 - a la fecha)

Maestría

Responsable

Asignaturas:

Bioinformática 1 (Algoritmos de la bioinformática), 60 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

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

PEDECIBA (10/2025 - 10/2025)

Especialización

Organizador/Coordinador

Asignaturas:

Fundamentos y Herramientas Bioinformáticas para Análisis Genómicos, 40 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

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

Institut Pasteur de Montevideo (03/2016 - 04/2016)

Especialización

Responsable

Asignaturas:

Human Genome Tour 2016, 9 horas, Teórico-Práctico

Human Genome Tour, 6 horas, Teórico

Áreas de conocimiento:

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

Institut Pasteur (12/2014 - 12/2014)

Especialización

Asistente

Asignaturas:

Hands-on course on High-Throughput Sequencing data analysis, 40 horas

Áreas de conocimiento:

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

PEDECIBA - Maestría en Bioinformática (06/2010 - 09/2013)

Maestría

Asistente

Asignaturas:

Bioinformática 1 (Algoritmos de la bioinformática), 60 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

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

PEDECIBA - Maestría en Bioinformática (12/2010 - 12/2010)

Especialización

Asistente

Asignaturas:

INTRODUCCIÓN A LA GENÓMICA Y BIOINFORMÁTICA EN SALTO, 16 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

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

Maestría por PEDECIBA (10/2010 - 10/2010)

Maestría

Organizador/Coordinador

Asignaturas:

Computational Methods for Next-generation Sequencing Data and Transcriptomics, 30 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

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

SECTOR EXTRANJERO/INTERNACIONAL/OTROS - BRASIL

Instituto Carlos Chagas

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Colaborador (09/2010 - a la fecha)

Colaboradora en el marco de mi tesis de docto 4 horas semanales

Becario (03/2010 - 09/2010)

4 horas semanales

ACTIVIDADES

PASANTÍAS

Colaboradora externa del laboratorio de Biología Basica de Celulas-Tronco dirigido por Bruno Dallagiovanna, con el que estamos co-dirigiendo una estudiante de posgrado. (09/2010 - a la fecha)

ICC-Fiocruz, Laboratorio de Biología Basica de Células-Tronco, PR

4 horas semanales

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Transcriptómica

SECTOR EDUCACIÓN SUPERIOR/PRIVADO - UNIVERSIDAD CATÓLICA DEL URUGUAY - URUGUAY

Departamento de Informática y Ciencias de la Computación

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Funcionario/Empleado (08/2019 - 02/2022)

Docente 20 horas semanales

ACTIVIDADES

PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO

ABORDAJE MULTIDISCIPLINARIO PARA DESENLACES EN SALUD BUCAL EN ESCOLARES DE MONTEVIDEO, URUGUAY (08/2020 - 02/2022)

Recientemente surgió un sistema de manejo de riesgo y control de caries (CariesCare International, CCI). El propósito de este trabajo es evaluar su efectividad clínica a 12 meses, en términos de evitar la progresión de lesiones de caries, el dolor odontogénico y el riesgo a desarrollar caries, mediante el análisis metagenómico de la microbiota bucal, así como los determinantes psicosociales de la población y satisfacción del usuario mediante la Teleodontología. Una fortaleza del nuevo sistema es el enfoque de mínima intervención sin generación de aerosoles, lo que se adecúa en términos de bioseguridad a la realidad requerida durante la pandemia por Covid-19, de la mano de la cariología moderna mínimamente invasiva y con sustancial evidencia científica de respaldo. La investigación planteada sirve para orientar la formulación de políticas públicas preventivas en salud oral en la infancia en Uruguay.

5 horas semanales

Investigación

Integrante del Equipo

Concluido

RRHH formados en el proyecto:

Pregrado: 1

Financiación:

Vicerrectoría de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: LUCIA SPANGENBERG, FERNÁNDEZ-CALERO T, Magdalena San Martín, HERMIDA L

Palabras clave: genómica microbioma odontología

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / microbioma

Puesta a punto de un sistema para el monitoreo de comunidades microbianas en sistemas de tratamientos de efluentes (02/2020 - 02/2022)

El objetivo de este proyecto fue implementar y poner a punto un sistema para el monitoreo de comunidades microbianas en sistemas de tratamiento de efluentes.

5 horas semanales

Investigación

Integrante del Equipo

Concluido

Equipo: LUCIA SPANGENBERG, FERNÁNDEZ-CALERO T, DOMINGUEZ, M

Palabras clave: microbioma genómica

Áreas de conocimiento:

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

Caracterización de las fluctuaciones anuales en las comunidades microbianas en sistemas de tratamientos de efluentes (07/2021 - 02/2022)

El objetivo de este proyecto es utilizar el sistema de monitoreo desarrollado en el proyecto "Puesta a punto de un sistema para el monitoreo de comunidades microbianas en sistemas de tratamientos de efluentes" para la caracterización anual de las comunidades microbianas de sistemas de efluentes y evaluar su relación con distintos parámetros.

5 horas semanales

Investigación

Integrante del Equipo

En Marcha

Equipo: LUCIA SPANGENBERG , DOMINGUEZ, M , FERNÁNDEZ-CALERO T

Palabras clave: genómica microbiana bioinformática

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genómica

DOCENCIA

INGENIERÍA EN INFORMÁTICA (08/2019 - 02/2022)

Grado

Asistente

Asignaturas:

Programación 1, 90 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

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

SECTOR EDUCACIÓN SUPERIOR/PRIVADO - UNIVERSIDAD ORT URUGUAY - URUGUAY

Facultad de Ingeniería

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Funcionario/Empleado (08/2017 - 12/2017)

Docente Bioinfo 1 4 horas semanales

Funcionario/Empleado (08/2014 - 12/2014)

Docente de bioinformática II 4 horas semanales

Funcionario/Empleado (03/2014 - 08/2014)

docente de bioinformática I 4 horas semanales

Funcionario/Empleado (03/2012 - 08/2012)

Docente de bioinformática I 4 horas semanales

ACTIVIDADES

DOCENCIA

Ingeniería en Sistemas (03/2014 - a la fecha)

Grado

Asistente

Asignaturas:

Bioinformática 1, 4 horas, Teórico-Práctico

Bioinformática 2, 4 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

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

Ingeniería en Sistemas (03/2012 - 08/2012)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Bioinformática 1, 4 horas, Teórico-Práctico
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /

SECTOR EXTRANJERO/INTERNACIONAL/OTROS - BRASIL

Universidad Federal da Bahia

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Colaborador (11/2012 - 04/2015)

4 horas semanales

ACTIVIDADES

PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO

INVESTIGAÇÃO DOS MECANISMOS GENÉTICOS E MOLECULARES EM BIOFILMES DE LEPTOSPIRA (11/2012 - a la fecha)

Los biofilmes son considerados como el principal modo de vida de procariotas y participan en la patogenicidad de varias enfermedades infecciosas. Los mecanismos genéticos de la producción de biofilmes y su regulación son conocidos para algunas bacterias, sin embargo poco se sabe de los mismos en *Leptospira*. Este proyecto intenta aportar en la dilucidación de los mecanismos responsables de la formación y regulación de biofilm en *Leptospira*.

4 horas semanales

UFBA, Biología Molecular

Investigación

Integrante del Equipo

En Marcha

Financiación:

CAPES/CNPq/MEC, Brasil, Apoyo financiero

Equipo:

Palabras clave: biofilm

Áreas de conocimiento:

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

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología Celular, Microbiología /

DOCENCIA

(05/2013 - 05/2013)

Especialización

Asistente

Asignaturas:

Herramientas bioinformáticas para el análisis de expresión génica, 30 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología Celular, Microbiología /

(11/2012 - 11/2012)

Especialización

Asistente

Asignaturas:

Herramientas bioinformáticas para el análisis de expresión génica, 40 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología Celular, Microbiología /

SECTOR EXTRANJERO/INTERNACIONAL/OTROS - ALEMANIA

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Colaborador (02/2011 - 03/2011)

Investigador 40 horas semanales

Funcionario/Empleado (12/2007 - 06/2008)

Ayudante de cátedra 10 horas semanales

ACTIVIDADES

LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

Desarrollo de software para la inferencia de redes de señales de transducción (02/2007 - 06/2008)

Las proteínas sensoriales reaccionan a los cambios del exterior transduciendo señales hacia el interior de la célula. Estas señales se van integrando hasta activar un pequeño grupo de células "core", las cuales activan a proteínas blanco como factores de transcripción. Esta estructura se denomina bow tie y les permite a las células responder apropiadamente a condiciones ambientales complejas. Se desarrolló una herramienta en Java llamada BowTieBuilder que infiere las redes de señales a partir de múltiples proteínas fuente (p. ej. receptores en la superficie celular) y proteínas blanco (p. ej. factores de transcripción). Dadas las interacciones proteína-proteína de un organismo y las proteínas fuente y blanco que provee el usuario, se van ensamblando pathways agregando la proteínas intermedias que maximicen la probabilidad del pathway. A su vez para validar el resultado obtenido se implementaron distintas heurísticas y medidas de calidad.

30 horas semanales

Universität Tübingen (Karl-Eberhard), Arquitectura de sistemas , Integrante del equipo

Equipo: JOCHEN SUPPER, ANDREAS ZELL

Áreas de conocimiento:

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

PASANTÍAS

(02/2011 - 03/2011)

Eberhard Karls Universität Tübingen, Integrative Transkriptomik

40 horas semanales

Áreas de conocimiento:

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

CARGA HORARIA

Carga horaria de docencia: 10 horas

Carga horaria de investigación: 40 horas

Carga horaria de formación RRHH: Sin horas

Carga horaria de extensión: Sin horas

Carga horaria de gestión: Sin horas

Producción científica/tecnológica

Mi trabajo en el área de bioinformática utiliza las tecnologías de secuenciación masiva (o NGS; Next Generation Sequencing) para comprender eventos genómicos en diferentes escenarios como ser expresión diferencial de genes/ARN no codificantes/seudogenes en diferentes condiciones. Mi enfoque principal en este contexto es estudiar los procesos de diferenciación de células madres (mayormente células madre mesenquimales) a diferentes tipos celulares como ser adipocitos, condrocitos, cardiomiocitos, etc.

Este tipo de proceso es muy complejo desde el punto de vista de la regulación transcriptional y sobre todo post-transcriptional.

Los ARN no codificantes se revelaron como actores importantes en este proceso de regulación.

Con las

tecnologías de RNA-seq hemos logrado avances en dilucidar los mecanismos de ambos tipos de regulación involucrados en la diferenciación, sobre todo en la adipogénesis. Futuros trabajos (ya en

marcha) se centrarán en otros procesos de diferenciación, incluso partiendo de células iPS (induced pluripotent stem cells).

En otro contexto utilizamos las tecnologías de secuenciación masiva para el resecuenciado del genoma humano. Estamos desarrollando metodologías y estrategias para el análisis de variantes alélicas de individuos, con el fin de poner a punto un "pipeline de análisis" para analizar la variabilidad de la población uruguaya. La información obtenida de este proyecto de interés nacional es el punto de partida para diferentes aplicaciones en el área de la farmacogenómica, genética de poblaciones y bioinformática.

Por otro lado, el costo y complejidad de los experimentos y análisis de datos de NGS y la disponibilidad de dichos experimentos en bases de datos públicas, indican que una buena estrategia de optimización pasaría por el análisis de los resultados obtenidos en estudios previos, mejorando el diseño experimental para nuevos análisis e integrando los nuevos resultados a los existentes (meta-análisis centrado en datos de secuenciación masiva). A esto se agrega las capacidades de generación de nuevas hipótesis a partir de los resultados obtenidos por minería de datos. En este sentido, hemos investigado las relaciones entre expresión génica (tanto de microarrays como de RNA-seq), modificaciones en histonas (ChIP-seq) y además hemos incluido datos de redes de regulación basados en datos de NGS.

Por otro lado, se está poniendo a punto la técnica para resecuenciar con tecnologías de NGS genes específicos relacionados a fenotipos de interés para poder caracterizar a la población uruguaya. Nuestro particular interés en este caso son los genes BRCA1 y BRCA2 relacionados con el cancer de mama hereditario. A raíz de un estudio preliminar se determina la existencia de ciertas variantes alélicas/mutaciones presentes en las mujeres uruguayas con alta frecuencia. Para lograr caracterizar la población total se ampliará el estudio a varias pacientes.

Producción bibliográfica

ARTÍCULOS PUBLICADOS

ARBITRADOS

The shared genomic history of Middle- to Late-Holocene populations from the Southern Cone of South America (Completo, 2026)

KIM-LOUISE KRETTEK , MARÍA BARBARA POSTILLONE , LUCÍA SPANGENBERG , JAVIER MARAVALL-LÓPEZ , NICOLA RAMBALDI MIGLIORE , ANA MARÍA CHERO OSORIO , HUGO NAYA , ELLA REITER , TATIANA TONDINI , MARIANO BONOMO , VALERIA BERNAL , MARIELA E. GONZALEZ , NAHUEL SCHEIFLER , PABLO G. MESSINEO , GUSTAVO FLENSBORG , CRISTINA DEJEAN , ALESSANDRO ACHILLI , DAVID REICH , JOSÉ LÓPEZ MAZZ , S. IVAN PEREZ , GUSTAVO POLITIS , GUSTAVO MARTÍNEZ , COSIMO POSTH

Current Biology, 2026

Palabras clave: ancient DNAgenomica

Areas de conocimiento:

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

Lugar de publicación: United states

ISSN: 09609822

DOI: [10.1016/j.cub.2026.03.081](https://doi.org/10.1016/j.cub.2026.03.081)

<https://doi.org/10.1016/j.cub.2026.03.081>



Impact of timely vaccination and genomic surveillance on controlling consecutive waves of SARS-CoV-2 variants (Completo, 2026)

CECILIA SALAZAR , NÍDIA S. TROVÃO , IGNACIO FERRÉS , ALICIA COSTÁBILE , MERCEDES PAZ , PAULA PERBOLIANACHIS , ANA MOLLER , VIVIANA BORTAGARAY , RODNEY COLINA , NATALIA REGO , TAMARA FERNANDEZ-CALERO , LUCIA SPANGENBERG , BERNARDINA RIVERA , MARTINA ALONSO , MATÍAS MAIDANA , UNDEFINED UNDEFINED , RODRIGO ARCE , ALVARO FAJARDO , LETICIA MAYA , MATIAS CASTELL , CECILIA ALONSO , ODHILLE CHAPPOS , MELISSA DUQUÍA , BELÉN GONZALEZ , LUCIANA GRIFFERO , MA. PIA TECHERA , MAURICIO MENDEZ , JUAN ZANETTI , VERÓNICA NOYA , MAILEN ARLEO , TANIA POSSI , INÉS BELLINI , LUCÍA BILBAO , NATALIA REYES , MA. NOEL BENTANCOR , VICTORIA COMAS , SOFIA TEDESCO , ANDRES ABIN , VIRGINIA BENGOCHEA , PATRICIA MOERZINGER , JULIO MEDINA , HENRY ALBORNOZ , GREGORIO IRAOLA , GONZALO MORATORIO , PILAR MORENO

Scientific Reports, 2026

Palabras clave: genomica virologia sars-cov-2

Areas de conocimiento:

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

Lugar de publicación: United kingdom

E-ISSN: 20452322

DOI: [10.1038/s41598-026-48131-z](https://doi.org/10.1038/s41598-026-48131-z)

<https://doi.org/10.1038/s41598-026-48131-z>

WEB OF SCIENCE™ Scopus 

Subclassification of Small Cell Lung Cancer Based on Gene Expression Signatures and Machine Learning (Completo, 2026)

NICOLE KIEDANSKI , JULIAN KREIS , LUCIA SPANGENBERG , EIKE STAUB

Cancer Research Communications, v.: 6 p.:545 - 556, 2026

Palabras clave: Aprendizaje automatico transcriptomica bulk

Areas de conocimiento:

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

E-ISSN: 27679764

DOI: [10.1158/2767-9764.crc-25-0512](https://doi.org/10.1158/2767-9764.crc-25-0512)

<https://doi.org/10.1158/2767-9764.crc-25-0512>

WEB OF SCIENCE™ Scopus 

From the rare to the essential: analyzing the needs of physicians and families managing rare diseases (Completo, 2026)

IRENE MUSSIO , PATRICIA TRIUNFO , MARIANA GERSTENBLÜTH , VÍCTOR RAGGIO ,

PATRICIA CARDOZO , HUGO NAYA , LUCIA SPANGENBERG

BMC Health Services Research, v.: 26 2026

Palabras clave: enfermedades raras genomica economia

Areas de conocimiento:

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

Lugar de publicación: United kingdom

E-ISSN: 14726963

DOI: [10.1186/s12913-025-13999-6](https://doi.org/10.1186/s12913-025-13999-6)

<https://doi.org/10.1186/s12913-025-13999-6>

WEB OF SCIENCE™ Scopus 

Shaping the future of ADHD genetic research through ancestral diversity (Completo, 2026)

BRUNA SANTOS DA SILVA , CLAITON HENRIQUE DOTTO BAU , HUMBERTO NICOLINI , MARIA EDUARDA DE ARAUJO TAVARES , VICTOR FERNANDES DE OLIVEIRA , YAGO CARVALHO LIMA , EDUARDO SCHNEIDER VITOLA , ALMA GENIS-MENDOZA , ISABELLA FOLEGO-TEMOTEO , GABRIELA ARIADNA MARTÍNEZ-LEVY , LUCIA SPANGENBERG , GABRIEL BARG , CIBELE EDOM BANDEIRA , RODRIGO SOSA , ZURIEL CEJA , LUCIANA TOVO-RODRIGUES , MARINA XAVIER CARPENA , JULIA PASQUALINI GENRO , IAGO JUNGER-SANTOS , HUGO NAYA , NICOLÁS GARZÓN RODRÍGUEZ , MARÍA FERNANDA QUIROZ-PADILLA , NICOLAS PEREIRA CIOCHETTI , RICARDO LAUBE , GUSTAVO MELO DE ANDRADE , MARIO RODRIGUES LOUZÃ , LUIS AUGUSTO ROHDE , EUGENIO HORACIO GREVET , DIEGO LUIZ ROVARIS , UNDEFINED UNDEFINED , MARIA EDUARDA DE ARAÚJO TAVARES , VICTOR FERNANDES DE OLIVEIRA , YAGO CARVALHO LIMA , ISABELLA FOLEGO TEMOTEO , MARINA XAVIER CARPENA , IAGO JUNGER SANTOS , GUSTAVO MELO DE ANDRADE LIMA , LUIS AUGUSTO ROHDE , EUGENIO HORACIO GREVET , UNDEFINED UNDEFINED , GABRIEL BARG , RODRIGO SOSA , RICARDO LAUBE , UNDEFINED UNDEFINED , ALMA GENIS MENDOZA , GABRIELA ARIADNA MARTÍNEZ-LEVY , CIBELE EDOM BANDEIRA , JULIA PASQUALINI GENRO , NICOLÁS GARZÓN RODRÍGUEZ

Nature Mental Health, v.: 4 p.:186 - 189, 2026

Palabras clave: salud mental genomica TADH

Areas de conocimiento:

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

E-ISSN: 27316076

DOI: [10.1038/s44220-025-00572-7](https://doi.org/10.1038/s44220-025-00572-7)

<https://doi.org/10.1038/s44220-025-00572-7>

Salivary microbiota characterization of Yerba Mate consumers in Uruguay (Completo, 2025)

BARBARA GARCIA , MARÍA FERNANDA DOMINGUEZ , LUCIA SPANGENBERG , TAMARA FERNANDEZ-CALERO

Clinical Oral Investigations, v.: 29 2025

Palabras clave: microbiota oral

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / metagenomica

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 14326981

E-ISSN: 14363771

DOI: [10.1007/s00784-025-06209-4](https://doi.org/10.1007/s00784-025-06209-4)

<https://doi.org/10.1007/s00784-025-06209-4>

Petri net modeling and simulation of post-transcriptional regulatory networks of human embryonic stem cell (hESC) differentiation to cardiomyocytes (Completo, 2025)

ARUANA F. F. HANSEL-FRÖSE , CHRISTOPH BRINKROLF , MARCEL FRIEDRICHS , BRUNO DALLAGIOVANNA , LUCIA SPANGENBERG

Journal of Integrative Bioinformatics, 2025

Palabras clave: petri network stem cell

Areas de conocimiento:

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

Lugar de publicación: Germany

E-ISSN: 16134516

DOI: [10.1515/jib-2024-0037](https://doi.org/10.1515/jib-2024-0037)

<https://doi.org/10.1515/jib-2024-0037>

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

VÍCTOR RAGGIO , ANDREA REY , CAMILA SIMOES , FLORENCIA BIRRIEL , SOLEDAD RODRIGUEZ , KATERYN BENTANCOR , ALEJANDRA TAPIÉ , LUCÍA SPANGENBERG

Journal of Medical Case Reports, v.: 19 2025

Palabras clave: genomica medica

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

Lugar de publicación: United kingdom

E-ISSN: 17521947

DOI: [10.1186/s13256-025-05480-z](https://doi.org/10.1186/s13256-025-05480-z)

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

Exploring Latin America one cell at a time (Completo, 2025)

PATRICIA A. POSSIK , DAVID J. ADAMS , FLAVIA C. AGUIAR , TAMIRES CAIXETA ALVES , FABÍOLA S. ALVES-HANNA , CARLOS MARIO RESTREPO ARBOLEDA , ERICK ARMINGOL , LIÃ BÁRBARA ARRUDA , YESID CUESTA ASTROZ , JACQUELINE M. BOCCACINO , DANIELLE C. BONFIM , JUAN F. CALDERON , ALEXIS GERMÁN MURILLO CARRASCO , DANIELLE G. CARVALHO , BENILTON S. CARVALHO , PAULO VINÍCIUS SANCHES DALTRO DE CARVALHO , ALEX CASTRO , LIA CHAPPELL , RICARDO CHINCHILLA-MONGE , DANIELA DI BELLA , SANDRA MARTHA GOMES DIAS , RAFAELA FAGUNDES , MARINA L. FERNÁNDEZ , BIANCA BRAGA FRADE , FEDERICO J. GARDE , HUGO GONZALEZ , GABRIELA RAPOZO GUIMARÃES , LUCAS INCHAUSTI , EDITH KORDON , LAURA LEADEN , RAFAEL S. LIMA , ALVARO LLADSER , JULIETH LÓPEZ-CASTIBLANCO , ISABELA MALTA , VINICIUS MARACAJA-COUTINHO , DOMENICA MARCHESE , ALICE MATIMBA , ANDRES MORENO-ESTRADA , MARCELO A. MORI , HELDER NAKAYA , SILVANA PEREYRA , YULYE JESSICA ROMO RAMOS , NATALIA REGO , CARLA DANIELA ROBLES-ESPINOZA , ADOLFO ROJAS-HIDALGO , MARIA NATALIA RUBINSZTAIN , LEANDRO SANTOS , ANITA SCOONES , PATRICIA SEVERINO , ANNIE

CRISTHINE M. SOUSA-SQUIAVINATO , LUCIA SPANGENBERG , ANA VICTORIA SUESCÚN ,
NAYARA GUSMÃO TESSAROLLO , MARTHA ESTEFANIA VÁZQUEZ-CRUZ , MA?N H. ZAWATI ,
JOAO P.B. VIOLA , MARIANA BORONI

Cell, v.: 188 p.:5790 - 5796, 2025

Palabras clave: single cell transcriptomica

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

Lugar de publicación: United states

ISSN: 00928674

E-ISSN: 10974172

DOI: [10.1016/j.cell.2025.09.013](https://doi.org/10.1016/j.cell.2025.09.013)

<https://doi.org/10.1016/j.cell.2025.09.013>

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Activated sludge prokaryote and eukaryote characterization in a pulp mill facility using amplicon sequencing (Completo, 2024)

Ignacio López Bravo , DOMINGUEZ, M , MIONETTO, A. , Daniela Franca , NAYA H , LUCIA
SPANGENBERG , FERNÁNDEZ-CALERO T

Heliyon, 2024

Palabras clave: metabarcoding 16S 18S

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la
Información y Bioinformática / metabarcoding

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 24058440

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Optimization of Clozapine Treatment: Study of Variables Affecting Response in Uruguayan Patients With Schizophrenia (Completo, 2024)

ISMAEL OLMOS , CARINA RICCIARDI , MAURICIO MATO , NATALIA GUEVARA , SABRINA
ACUÑA , CECILIA MALDONADO , MARTA VÁZQUEZ , MAURICIO TOLEDO , CLARA
MENÉNDEZ , VALENTINA BLANCO , JOSÉ L. BADANO , ALFONSO CAYOTA , LUCIA
SPANGENBERG , MAGDALENA CARDENAS-RODRIGUEZ

Journal of Clinical Psychopharmacology, 2024

Palabras clave: clozapina farmacogenomica

Areas de conocimiento:

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

Lugar de publicación: United states

ISSN: 02710749

E-ISSN: 1533712X

DOI: [10.1097/jcp.0000000000001933](https://dx.doi.org/10.1097/jcp.0000000000001933)

<http://dx.doi.org/10.1097/jcp.0000000000001933>

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Impact of Bariatric Surgery on metabolic health in a Uruguayan cohort and the emerging predictive role of FSTL1 (Completo, 2024)

LEONARDO SANTOS , MARIANA PATRONE , VICTORIA PRIETO-ECHAGÜE , SILVANA LAPI ,
MAURO PERDOMO , ANDREA VAUCHER , GUSTAVO RODRIGUEZ , PABLO
VALSANGIACOMO , HUGO NAYA , CARLOS ESCANDE , JOSE L. BADANO , LUCIA
SPANGENBERG , GUSTAVO BRUNO

Scientific Reports, v.: 14 2024

Palabras clave: bariatrica

Areas de conocimiento:

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

Lugar de publicación: United kingdom

E-ISSN: 20452322

DOI: [10.1038/s41598-024-65651-8](https://doi.org/10.1038/s41598-024-65651-8)

<http://dx.doi.org/10.1038/s41598-024-65651-8>

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

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

FEDERICO BALTAR , CAMILA SIMOES , FRANCISCO GARAGORRY , MARTÍN GRAÑA , SOLEDAD RODRÍGUEZ , MARÍA HAYDÉE AUNCHAYNA , ALEJANDRA TAPIÉ , ALFREDO CERISOLA , GABRIEL GONZÁLEZ , HUGO NAYA , LUCÍA SPANGENBERG , VÍCTOR RAGGIO
Frontiers in Pediatrics, v.: 12 2024

Palabras clave: genómica medica

Areas de conocimiento:

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

Lugar de publicación: Switzerland

E-ISSN: 22962360

DOI: [10.3389/fped.2024.1379254](https://doi.org/10.3389/fped.2024.1379254)

<http://dx.doi.org/10.3389/fped.2024.1379254>

WEB OF SCIENCE™ Scopus 

Alternative polyadenylation and dynamic 3' UTR length is associated with polysome recruitment throughout the cardiomyogenic differentiation of hESCs (Completo, 2024)

ARUANA F. F. HANSEL-FROSE , JENS ALLMER , MARCEL FRIEDRICH , HELLEN GEREMIAS DOS SANTOS , BRUNO DALLAGIOVANNA , LUCÍA SPANGENBERG
Frontiers in Molecular Biosciences, v.: 11 2024

Palabras clave: transcriptómica bioinformática células madre

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Transcriptómica

Lugar de publicación: Switzerland

E-ISSN: 2296889X

DOI: [10.3389/fmolb.2024.1336336](https://doi.org/10.3389/fmolb.2024.1336336)

<http://dx.doi.org/10.3389/fmolb.2024.1336336>

WEB OF SCIENCE™ Scopus 

Unveiling Polysomal Long Non-Coding RNA Expression on the First Day of Adipogenesis and Osteogenesis in Human Adipose-Derived Stem Cells (Completo, 2024)

BERNARDO BONILAUDI , ANNANDA LYRA RIBEIRO , LUCÍA SPANGENBERG , BRUNO DALLAGIOVANNA

International Journal of Molecular Sciences, v.: 25 p.:2013 2024

Palabras clave: Transcriptómica células madre

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Transcriptómica

Lugar de publicación: Switzerland

E-ISSN: 14220067

DOI: [10.3390/ijms25042013](https://doi.org/10.3390/ijms25042013)

<http://dx.doi.org/10.3390/ijms25042013>

WEB OF SCIENCE™ Scopus 

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

VÍCTOR RAGGIO , SOLEDAD RODRÍGUEZ , SANDRA FEDER , ROSARIO GUEÇAIMBURÚ , LUCÍA SPANGENBERG

Diagnostics, v.: 14 p.:313 2024

Palabras clave: genómica medica

Areas de conocimiento:


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

Lugar de publicación: Switzerland

E-ISSN: 20754418

DOI: [10.3390/diagnostics14030313](https://doi.org/10.3390/diagnostics14030313)

<http://dx.doi.org/10.3390/diagnostics14030313>

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 , SOFÍA GRILLE , CAMILA SIMOES , MARIANA BRANDES , JOAQUÍN GARCIA-LUNA , ANA INÉS CATALÁN , SABRINA RANERO , MATILDE BOADA , ANDREÍNA BRUGNINI , NATALIA TRIAS , DANIELA LENS , VÍCTOR RAGGIO , LUCÍA SPANGENBERG

Frontiers in Oncology, v.: 13 2023

Palabras clave: genomica medica

Areas de conocimiento:

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

Lugar de publicación: Switzerland

E-ISSN: 2234943X

DOI: [10.3389/fonc.2023.1248964](https://doi.org/10.3389/fonc.2023.1248964)

<http://dx.doi.org/10.3389/fonc.2023.1248964>

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

VÍCTOR RAGGIO , MARTÍN GRAÑA , ERIK WINIARSKI , SANTIAGO MANSILLA , CAMILA SIMOES , SOLEDAD RODRÍGUEZ , MARIANA BRANDES , ALEJANDRA TAPIÉ , LAURA RODRÍGUEZ , LUCÍA CIBILS , MARTINA ALONSO , JENNYFER MARTÍNEZ , TAMARA FERNÁNDEZ-CALERO , FERNANDA DOMÍNGUEZ , MELANIA ROSAS MEZQUIDA , LAURA CASTRO , ALFREDO CERISOLA , HUGO NAYA , ADRIANA CASSINA , CELIA QUIJANO , LUCÍA SPANGENBERG

Human Genomics, v.: 17 p.:14 - 14, 2023

Palabras clave: genomica medica

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

Lugar de publicación: United kingdom

E-ISSN: 14797364

DOI: [10.1186/s40246-023-00463-x](https://doi.org/10.1186/s40246-023-00463-x)

<http://dx.doi.org/10.1186/s40246-023-00463-x>

WEB OF SCIENCE™ Scopus 

Testing the existence of an unadmixed ancestor from a specific population t generations ago (Completo, 2022)

Illanes, G. , FARIELLO, M.I. , LUCIA SPANGENBERG , MORDECKI, E. , NAYA H

PLoS ONE, p.:271 - 271, 2022

Palabras clave: genomica humana

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

Lugar de publicación: Estados Unidos

E-ISSN: 19326203

DOI: [10.1371/journal.pone.0271097](https://doi.org/10.1371/journal.pone.0271097)

WEB OF SCIENCE™ Scopus 

Human endogenous retrovirus and multiple sclerosis: A review and transcriptome findings (Completo, 2022)

LUIZ H. NALI , GUILHERME S. OLIVAL , HORÁCIO MONTENEGRO , ISRAEL T. DA SILVA , EMMANUEL DIAS-NETO , HUGO NAYA , LUCIA SPANGENBERG , AUGUSTO C. PENALVA-DE-OLIVEIRA , CAMILA M. ROMANO

Multiple Sclerosis and Related Disorders, v.: 57 p.:103383 2022

Palabras clave: genomica

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

Lugar de publicación: United states

ISSN: 22110348

DOI: [10.1016/j.msard.2021.103383](https://doi.org/10.1016/j.msard.2021.103383)
<http://dx.doi.org/10.1016/j.msard.2021.103383>
WEB OF SCIENCE™ Scopus®

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

CAMILA SIMOES , MARTÍN GRAÑA , SOLEDAD RODRIGUEZ , FEDERICO BALTAR YANES , ALEJANDRA TAPIÉ , NICOLÁS DELL'OCA , HUGO NAYA , VÍCTOR RAGGIO , LUCÍA SPANGENBERG

BMC Pediatrics, v.: 22 2022

Palabras clave: genómica médica genómica humana

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genómica

Medio de divulgación: Internet

Lugar de publicación: United kingdom

E-ISSN: 14712431

DOI: [10.1186/s12887-022-03595-6](https://doi.org/10.1186/s12887-022-03595-6)

<http://dx.doi.org/10.1186/s12887-022-03595-6>

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Two mutations in the SBD5 gene reveal a diagnosis of Shwachman-Diamond syndrome in a patient with atypical symptoms (Completo, 2022)

MARÍA NOEL SPANGENBERG , SOFIA GRILLE , CAMILA SIMOES , NICOLÁS DELL'OCA , MATILDE BOADA , CECILIA GUILLERMO , VICTOR RAGGIO , LUCÍA SPANGENBERG

Molecular Case Studies, v.: 8 p.: 62 - 62, 2022

Palabras clave: genómica médica

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genómica médica

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 23732873

DOI: [10.1101/mcs.a006237](https://doi.org/10.1101/mcs.a006237)

<http://dx.doi.org/10.1101/mcs.a006237>

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

LUCIA SPANGENBERG

Human Genomics, 2021

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 14797364

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Filogeografía de mitogemonas indígenas de Uruguay (Completo, 2021)

Gonzalo Figueiro , Patricia Mut , Lucas Ale , Sara Flores-Gutiérrez , Gonzalo Greif , Pedro C. Hidalgo , Silvana Lorena Luna , Elizabeth Ackermann , Raúl Germán Negro , LUCIA SPANGENBERG , Hugo Naya , Mónica Sans

Revista Argentina de Antropología Biológica, 2021

Palabras clave: antropología biológica genómica

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología y Biología de la Evolución / genómica

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 15147991

latindex 

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

LUCIA SPANGENBERG , Rosario Guecaimburú , Alejandra Tapié , Susana Vivas , Soledad Rodríguez , GRAÑA, M. , NAYA H , RAGGIO V

Molecular Genetics & Genomic Medicine, 2021

Palabras clave: genómica médica bioinformática

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 23249269

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Recurrent dissemination of SARS-CoV-2 through the Uruguayan-Brazilian border (Completo, 2021) Trabajo relevante

MIR D., REGO N., Paola Cristina Resende, Fernando López-Tort, Tamara Fernandez-Calero, Verónica Noya, Mariana Brandes, Tania Possi, Mailen Arleo, Natalia Reyes, Matías Victoria, Andrés Lizasoain, Matías Castells, Leticia Maya, Matías Salvo, Tatiana Schäffer Gregianini, Marilda Tereza Mar da Rosa, Leticia Garay Martins, Cecilia Alonso, Yasser Vega, Cecilia Salazar, Ignacio Ferrés, Pablo Smircich, Rafael Sebastián Fort, Cecilia Mathó, Ighor Arantes, Luciana Appolinario, Ana Carolina Mendonça, María José Benitez-Galeano, Fernando Motta, Marilda Mendonça Siqueira, Gonzalo Bello, LUCIA SPANGENBERG

Frontiers in Aging, 2021

Palabras clave: epidemiología molecular genómica SARS-CoV-2

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 26736217

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

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

EMILY JANE MEYER, LUCÍA SPANGENBERG, MARIA JOSÉ RAMÍREZ, SUNITA MARIA CHRISTINA DE SOUSA, VICTOR RAGGIO, DAVID JAMES TORPY

Journal of the Endocrine Society, 2021

E-ISSN: 24721972

DOI: [10.1210/jendso/bvab115](https://doi.org/10.1210/jendso/bvab115)

<http://dx.doi.org/10.1210/jendso/bvab115>

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Real-Time Genomic Surveillance for SARS-CoV-2 Variants of Concern, Uruguay (Completo, 2021)

NATALIA REGO, ALICIA COSTÁBILE, MERCEDES PAZ, CECILIA SALAZAR, PAULA PERBOLIANACHIS, LUCÍA SPANGENBERG, IGNACIO FERRÉS, RODRIGO ARCE, ALVARO FAJARDO, MAILEN ARLEO, TANIA POSSI, NATALIA REYES, MA NOEL BENTANCOR, ANDRÉS LIZASOAIN, MARÍA JOSÉ BENÍTEZ, VIVIANA BORTAGARAY, ANA MOLLER, GONZALO BELLO, IGHOR ARANTES, MARIANA BRANDES, PABLO SMIRCICH, ODHILLE CHAPPOS, MELISSA DUQUÍA, BELÉN GONZÁLEZ, LUCIANA GRIFFERO, MAURICIO MÉNDEZ, MA PÍA TECHERA, JUAN ZANETTI, BERNARDINA RIVERA, MATÍAS MAIDANA, MARTINA ALONSO, CECILIA ALONSO, JULIO MEDINA, HENRY ALBORNOZ, RODNEY COLINA, VERONICA NOYA, GREGORIO IRAOLA, TAMARA FERNÁNDEZ-CALERO, GONZALO MORATORIO, PILAR MORENO

Emerging Infectious Diseases, v.: 27 p.:2957 - 2960, 2021

Palabras clave: SARS-CoV-2

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Ciencias Biológicas / Bioinformática

Lugar de publicación: United states

ISSN: 10806040

E-ISSN: 10806059

DOI: [10.3201/eid2711.211198](https://doi.org/10.3201/eid2711.211198)

<http://dx.doi.org/10.3201/eid2711.211198>

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Evaluation of different approaches for missing data imputation on features associated to genomic data (Completo, 2021)

BEN OMEGA PETRAZZINI, HUGO NAYA, FERNANDO LOPEZ-BELLO, GUSTAVO VAZQUEZ, LUCÍA SPANGENBERG

BioData Mining, v.: 14 2021

Palabras clave: genómica medicina imputación datos faltantes

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Genómica

Lugar de publicación: United kingdom

E-ISSN: 17560381

DOI: [10.1186/s13040-021-00274-7](https://doi.org/10.1186/s13040-021-00274-7)

<http://dx.doi.org/10.1186/s13040-021-00274-7>

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Emergence and Spread of a B.1.1.28-Derived P.6 Lineage with Q675H and Q677H Spike Mutations in Uruguay (Completo, 2021)

NATALIA REGO , CECILIA SALAZAR , MERCEDES PAZ , ALICIA COSTÁBILE , ALVARO FAJARDO , IGNACIO FERRÉS , PAULA PERBOLIANACHIS , TAMARA FERNÁNDEZ-CALERO , VERONICA NOYA , MATIAS R. MACHADO , MARIANA BRANDES , RODRIGO ARCE , MAILEN ARLEO , TANIA POSSI , NATALIA REYES , MARÍA NOEL BENTANCOR , ANDRÉS LIZASOAIN , VIVIANA BORTAGARAY , ANA MOLLER , ODHILLE CHAPPOS , NICOLAS NIN , JAVIER HURTADO , MELISSA DUQUÍA , MARIA BELÉN GONZÁLEZ , LUCIANA GRIFFERO , MAURICIO MÉNDEZ , MARIA PÍA TECHERA , JUAN ZANETTI , EMILIANO PEREIRA , BERNARDINA RIVERA , MATÍAS MAIDANA , MARTINA ALONSO , PABLO SMIRCICH , IGHOR ARANTES , DAIANA MIR , CECILIA ALONSO , JULIO MEDINA , HENRY ALBORNOZ , RODNEY COLINA , GONZALO BELLO , PILAR MORENO , GONZALO MORATORIO , GREGORIO IRAOLA , LUCÍA SPANGENBERG

Viruses, v.: 13 p.:1801 2021

Palabras clave: SARS-CoV-2

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Ciencias Biológicas / bioinformatica

Lugar de publicación: Switzerland

E-ISSN: 19994915

DOI: [10.3390/v13091801](https://doi.org/10.3390/v13091801)

<http://dx.doi.org/10.3390/v13091801>

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Indigenous Ancestry and Admixture in the Uruguayan Population (Completo, 2021) Trabajo relevante

LUCÍA SPANGENBERG , MARÍA INÉS FARIELLO , DARÍO ARCE , GABRIEL ILLANES , GONZALO GREIF , JONG-YEON SHIN , SEONG-KEUN YOO , JEONG-SUN SEO , CARLOS ROBELLO , CHANGHOON KIM , JOHN NOVEMBRE , MÓNICA SANS , HUGO NAYA

Frontiers in Genetics, v.: 12 2021

Palabras clave: population genomics ancestry

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Ciencias Biológicas / bioinformatica

Lugar de publicación: Switzerland

E-ISSN: 16648021

DOI: [10.3389/fgene.2021.733195](https://doi.org/10.3389/fgene.2021.733195)

<http://dx.doi.org/10.3389/fgene.2021.733195>

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

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

MARTINA ALONSO , CRISTINA ZABALA , SANTIAGO MANSILLA , LAUREANA DE BRUN , JENNYFER MARTÍNEZ , MARIELA GARAU , GABRIELA RIVAS , CECILIA ACOSTA , DANIELA LENS , ALFREDO CERISOLA , MARTÍN GRAÑA , HUGO NAYA , RODRIGO PUENTES , LUCÍA SPANGENBERG , VÍCTOR RAGGIO , AÍDA LEMES , LAURA CASTRO , CELIA QUIJANO

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

Palabras clave: mitochondrial disease medical genomics

Areas de conocimiento:

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

Lugar de publicación: Netherlands

ISSN: 15677249

DOI: [10.1016/j.mito.2021.09.004](https://doi.org/10.1016/j.mito.2021.09.004)

<http://dx.doi.org/10.1016/j.mito.2021.09.004>

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Análisis ecocardiográfico de pacientes con obesidad de un Programa de Obesidad y Cirugía Bariátrica (Completo, 2021)

Eugenia Thomas Burjel , Gustavo Bruno , LUCIA SPANGENBERG , Andrea Fernando , Alvaro Huarte , Mariana Paolillo , Pablo Valsagiacomo , Gustavo Rodriguez
Revista de la Sociedad Española de Cirugía de Obesidad y Metabólica y de la Sociedad Española para el Estudio de la Obesidad, v.: 11.2.7 p.:2923 - 2929, 2021
Palabras clave: obesidad
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Ciencias de la Salud / Ciencias de la Salud / Bioinformatica
Medio de divulgación: Internet
E-ISSN: 2250737X

Human Endogenous Retrovirus and Multiple Sclerosis: a review and transcriptome findings (Completo, 2021)

LUIZ H. NALI , GUILHERME S. OLIVAL , HORÁCIO MONTENEGRO , ISRAEL T. DA SILVA , EMMANUEL DIAS-NETO , HUGO NAYA , LUCIA SPANGENBERG , AUGUSTO C. PENALVA-DE-OLIVEIRA , CAMILA M. ROMANO
Multiple Sclerosis and Related Disorders, p.:103383 2021
Lugar de publicación: United states
ISSN: 22110348
DOI: [10.1016/j.msard.2021.103383](https://doi.org/10.1016/j.msard.2021.103383)
<http://dx.doi.org/10.1016/j.msard.2021.103383>
WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Increased expression of CDKN1A/p21 in HIV-1 controllers is correlated with upregulation of ZC3H12A/MCPIP1 (Completo, 2020)

Suwellen de Azevedo , Marcelo Ribeiro-Alves , Fernanda Heloise Côrtes , Edson Delatorre , LUCIA SPANGENBERG , Hugo Naya , Mariza Gonçalves Morgado , Thiago Moreno Lopes Souza , Gonzalo Bello
Retrovirology, 2020
Palabras clave: Virus RNA-seq
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología Celular, Microbiología / Bioinformatica
Medio de divulgación: Internet
E-ISSN: 17424690
WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Whole Transcriptome analysis of Multiple Sclerosis patients reveals active inflammatory profile in relapsing patients and downregulation of neurological repair pathways in secondary progressive cases (Completo, 2020)

Luiz H Nali , Guilherme S Olival , Francielle T G Sousa , Ana Carolina S de Oliveira , Horácio Montenegro , Israel T da Silva , Emamnel Dias-Neto , Hugo Naya , LUCIA SPANGENBERG , Augusto C Penalva-de-Oliveira , Camila M Romano
Multiple Sclerosis Journal, 2020
Palabras clave: Esclerosis Multiple
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / bioinformatica
Medio de divulgación: Internet
ISSN: 13524585
E-ISSN: 14770970
WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Effects of PUMILIO1 and PUMILIO2 knockdown on cardiomyogenic differentiation of human embryonic stem cells culture (Completo, 2020)

Isabelle Leticia Zaboroski Silva , Anny Waloski Robert , Guillermo Cabrera Cabo , LUCIA SPANGENBERG , Marco Augusto Stimamiglio , Bruno Dallagiovanna , Daniela Fiori Gradia , Patrícia Shigunov
PLoS ONE, 2020
Palabras clave: transcriptomica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Bioinformática
Medio de divulgación: Internet
E-ISSN: 19326203
WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Polysome-associated lncRNAs during cardiomyogenesis of hESCs (Completo, 2020)

Pereira, I.T. , LUCIA SPANGENBERG , Cabrera, G. , Dallagiovanna, B

Molecular and Cellular Biochemistry, 2020

Palabras clave: lncRNA RNAseq

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Ciencias Biológicas / bioinformatica

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Ciencias Biológicas / bioinformatica

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Ciencias Biológicas /

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 03008177

E-ISSN: 15734919

<https://doi.org/10.1007/s11010-020-03709-7>

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Cardiomyogenic differentiation is fine-tuned by differential mRNA association with polysomes (Completo, 2019)

Isabella T. Pereira , LUCIA SPANGENBERG , Robert, A.W , Amorín, R , Marco Augusto Stimamiglio ,

Naya, H , Bruno Dallagiovanna

BMC Genomics, v.: 20 p.:219 2019

Medio de divulgación: Internet

Lugar de publicación: BMC Genomics

E-ISSN: 14712164

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Mutation update for the SATB2 gene (Completo, 2019)

Zarate YA , Bosanko KA , Caffrey AR , Bernstein JA , Martin DM , Williams MS , Berry-Kravis EM ,

Mark PR , Manning MA , Bhambhani V , Vargas M , Seeley AH , Estrada-Veras JI , van Dooren MF ,

Schwab M , Vanderver A , Melis D , Alsadah A , Sadler L , Van Esch H , Callewaert B , Oostra A ,

Maclean J , Dentici ML , Orlando V , Lipson M , Sparagana SP , Maarup TJ , Alsters SI , Brautbar A ,

Thropp EK , Naidu S , Lees M , Smith DM , Turner L , Raggio V , LUCIA SPANGENBERG , Garcia-

Miñaur S , Roeder ER , Littlejohn RO , Grange D , Pfothenauer J , Jones MC , Balasubramanian M ,

Martinez-Monseny A , Blok LS , Gavrilova R , Fish JL

Human Mutation, 2019

Palabras clave: genomics SATB2

Areas de conocimiento:

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

Información y Bioinformática / genómica humana

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 10981004

DOI: [10.1002/humu.23771](https://doi.org/10.1002/humu.23771)

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Cell cycle genes are downregulated after adipogenic triggering in human adipose tissue-derived stem cells by regulation of mRNA abundance (Completo, 2019)

Bruna H Marcon , Patrícia Shigunov , LUCIA SPANGENBERG , Isabela T. Pereira , Alessandra M de

Aguiar , Rocio Amorin , Carmen K Rebelatto , Alejandro Correa , Dallagiovanna, B

Scientific Reports, v.: 9 p.:5611 2019

Palabras clave: transcriptomics adipogenesis post-transcriptional regulation

Areas de conocimiento:

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

Bioinformatica

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 20452322

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Polysome profiling followed by RNA-seq of cardiac differentiation stages in hESCs (Completo, 2018)

Isabella T. Pereira , LUCIA SPANGENBERG , Anny Robert , Rocio Amorin , Marco Stimamiglio ,

Naya, H , DALLAGIOVANNA, B.

Scientific Data, v.: 5 p.:18028 2018

Palabras clave: Cardiomyocyte differentiation transcriptomics

Areas de conocimiento:

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

Bioinformatica

Medio de divulgación: Internet
E-ISSN: 20524463
<https://www.nature.com/sdata/>
WEB OF SCIENCE™ Scopus®

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

LUCIA SPANGENBERG , Martín Graña , Santiago Mansilla , Jennyfer Martínez , Gonzalo Greif ,
Nélida Montano , Alicia Vaglio , Rosario Guecaimburú , Carlos Robello , Laura Castro , Celia Quijano ,
Victor Raggio , Naya H
Mitochondrion, 2018
Palabras clave: Mitochondrial disease genomics
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Otras Ciencias Médicas / Otras Ciencias Médicas / Bioinformatica
Medio de divulgación: Internet
ISSN: 15677249
WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Gene expression analysis of human adipose tissue-derived stem cells during the initial steps of in vitro osteogenesis (Completo, 2018)

Anny Waloski Robert , Addeli Bez Batti Angulski , LUCIA SPANGENBERG , Patrícia Shigunov ,
Isabela Tiemy Pereira , Paulo Sergio Loiacono Betttes , Naya H , Alejandro Correa ,
DALLAGIOVANNA, B. , Marco Augusto Stimamiglio
Scientific Reports, v.: 8 p.:4739 2018
Palabras clave: osteogenesis stem cell transcriptomics RNA-seq
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Ciencias Biológicas / bioinformatica
Medio de divulgación: Internet
E-ISSN: 20452322
DOI: [10.1038](https://doi.org/10.1038)
WEB OF SCIENCE™ Scopus®

lncRNAs are associated with polysomes during adipose-derived stem cell differentiation (Completo, 2017)

B. DALLAGIOVANNA , ISABELA T. PEREIRA , ANA CAROLINA ORIGA-ALVES , P. SHIGUNOV , H.
NAYA , LUCIA SPANGENBERG
Gene, v.: 17 p.:30082 - 30083, 2017
Palabras clave: adipogenesis lncRNA RNA-seq stem cell
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología y Biología de la Evolución /
Lugar de publicación: web
ISSN: 03781119
DOI: [j.gene.2017.02.004](https://doi.org/10.1093/gene/2017.02.004)
WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Transcriptome Sequencing Reveals Wide Expression Reprogramming of Basal and Unknown Genes in Leptospira biflexa Biofilms (Completo, 2016)

G IRAOLA , LUCIA SPANGENBERG , BRUNO LOPES BASTOS , M. GRAÑA , LARISSA
VASCONCELOS , ÁUREA ALMEIDA , G. GREIF , C. ROBELLO , PAULA RISTOW , H. NAYA
mSphere, v.: 1 2 , 2016
Palabras clave: Transcriptomics biofilm Leptospira
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la
Información y Bioinformática /
E-ISSN: 23795042
WEB OF SCIENCE™ Scopus®

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

LUCIA SPANGENBERG , M. GRAÑA , G. GREIF , SUAREZ-RIVERO JM , KRYSZTAL K , TAPIÉ A ,
BOIDI M , FRAGA V , LEMES A , GUEÇAIMBURÚ R , CERISOLA A , SÁNCHEZ-ALCÁZAR JA , C.
ROBELLO , RAGGIO V , H. NAYA
Mitochondrion, v.: 24 28 , p.:54 - 59, 2016
Palabras clave: Next Generation Sequencing leigh disease mitochondrial disease

Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
Medio de divulgación: Internet
ISSN: 15677249
DOI: [10.1016/j.mito.2016.03.006](https://doi.org/10.1016/j.mito.2016.03.006)
WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Polysome profiling shows the identity of human adipose-derived stromal/stem cells in detail and clearly distinguishes them from dermal fibroblasts. (Completo, 2014)

J. ZYCH , LUCIA SPANGENBERG , M. STIMAMIGLIO , A. ABUD , P. SHIGUNOV , MARCHINI F , C. KULIGOVSKI1 , AXEL R. COFRÉ , A. SCHITTINI , AGUIAR A M , SENEGAGLIA A , PAULO R.S. BROFMAN , S. GOLDENBERG , B. DALLAGIOVANNA , H. NAYA , A. CORREA
Stem Cells and Development, 2014
Palabras clave: Transcriptomics Mesenchymal stem cell fibroblast NGS

Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
Medio de divulgación: Internet
ISSN: 15473287
E-ISSN: 15578534
WEB OF SCIENCE™ Scopus®

How does evolutionary variation in Basal metabolic rates arise? A statistical assessment and a mechanistic model. (Completo, 2013)

DANIEL E. NAYA , LUCIA SPANGENBERG , H. NAYA , FRANCISCO BOZINOVIC
Evolution, v.: 67 5 , p.:1463 - 1476, 2013
Palabras clave: Phylogenetic mixed models metabolic rate

Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
Medio de divulgación: Internet
ISSN: 00143820
E-ISSN: 15585646
DOI: [10.1111](https://doi.org/10.1111)
WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Polysome profiling shows extensive posttranscriptional regulation during human adipocyte stem cells differentiation into adipocytes (Completo, 2013)

LUCIA SPANGENBERG , P. SHIGUNOV , A. ABUD , AXEL R. COFRÉ , M. STIMAMIGLIO , C. KULIGOVSKI1 , J. ZYCH , A. SCHITTINI , A. TAVARES COSTA , C. REBELATTO , PAULO R.S. BROFMAN , S. GOLDENBERG , A. CORREA , H. NAYA , B. DALLAGIOVANNA
Stem Cell Research, 2013
Palabras clave: Stem cell differentiation adipogenesis post-transcriptional regulation

Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
Medio de divulgación: Internet
ISSN: 18735061
DOI: [10.1016](https://doi.org/10.1016)
WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Thermal conductance and basal metabolic rate are part of a coordinated system for heat transfer regulation. (Completo, 2013)

DANIEL E. NAYA , LUCIA SPANGENBERG , H. NAYA , FRANCISCO BOZINOVIC
Proceedings of the Royal Society B Biological Sciences, v.: 280 1767 , p.:2013162 - 2013162, 2013
Palabras clave: endothermy macrophysiology bayesian models

Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
Medio de divulgación: Internet
E-ISSN: 14712954
DOI: [10.1098](https://doi.org/10.1098)
WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Role of alternative polyadenylation during adipogenic differentiation: an in silico approach.

(Completo, 2013) Trabajo relevante

LUCIA SPANGENBERG , A. CORREA , B. DALLAGIOVANNA , H. NAYA

PLoS ONE, v.: 8 10 , 2013

Palabras clave: Alternative polyadenylation miRNA linear models

Areas de conocimiento:

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

E-ISSN: 19326203

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Reduced set of virulence genes allows high accuracy prediction of bacterial pathogenicity in humans

(Completo, 2012)

G IRAOLA , G VAZQUEZ , LUCIA SPANGENBERG , H. NAYA

PLoS ONE, 2012

Palabras clave: SVM classifier Pathogenicity prediction

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 19326203

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Latitudinal Patterns in Rodent Metabolic Flexibility (Completo, 2012)

DANIEL E. NAYA , LUCIA SPANGENBERG , H. NAYA , FRANCISCO BOZINOVIC

The American Naturalist, v.: 179 p.:172 - 179, 2012

Palabras clave: metabolic flexibility

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Ecología /

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

ISSN: 00030147

E-ISSN: 15375323

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

Identifying associations between amino acid changes and meta information in alignments (Completo, 2011)

2011) Trabajo relevante

LUCIA SPANGENBERG , BATTKE F , M. GRAÑA , NIESELT K , H. NAYA

Bioinformatics, 2011

Palabras clave: amino acid properties phylogenetic mixed model

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 13674803

E-ISSN: 14602059

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

BowTieBuilder: modeling signal transduction pathways (Completo, 2009)

JOCHEN SUPPER , LUCIA SPANGENBERG , HANNES PLANATSCHER , ANDREAS DRÄGER ,

ADRIAN SCHRÖDER , ANDREAS ZELL

BMC Systems Biology, v.: 3 67 , p.:1 - 13, 2009

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 17520509

DOI: [10.1186/1752-0509-3-67](https://doi.org/10.1186/1752-0509-3-67)

Este artículo fue uno de los top ten mas leído de la editorial

WEB OF SCIENCE™ Scopus® 

ARBITRADOS

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

NAYA H, RAGGIO V, LUCIA SPANGENBERG, Leticia Cagnina

Scientific Reports, 2025

Palabras clave: aprendizaje automatico arboles de decision SVM

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

Fecha de aceptación: 16/02/2025

E-ISSN: 20452322

Post-transcriptional regulation in early cell fate commitment of germ layers (Completo, 2025)

Rubens Gomes-Júnior, Cintia Delai Silva Horinouchi, Aruana Fagundes Fiuza Hansel-Fröse, Annanda Lyra Ribeiro, Isabela Tiemy Pereira, LUCIA SPANGENBERG, Bruno Dallagiovanna

BMC Genomics, 2025

Palabras clave: transcriptómica

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / transcriptómica

Medio de divulgación: Internet

Fecha de aceptación: 24/02/2025

E-ISSN: 14712164

PUBLICACIÓN DE TRABAJOS PRESENTADOS EN EVENTOS

Post-transcriptional regulation during adipogenic differentiation via RNAseq data (SOLiD) (2013)

LUCIA SPANGENBERG, A. CORREA, B. DALLAGIOVANNA, H. NAYA

Publicado

Completo

Evento: Internacional

Descripción: Workshop em Regulação Pós Transcricional em Eucariotos

Ciudad: Curitiba

Año del evento: 2013

Palabras clave: Stem cell differentiation NGS SOLiD

Areas de conocimiento:

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

Estudios bioinformáticos de la diferenciación de CÉLULAS MADRE mesenquimales con tecnologías de nueva generación (2012)

LUCIA SPANGENBERG, A. ABUD, P. SHIGUNOV, A COFRE, M. STIMAMIGLIO, C. KULIGOVSKI1, J. ZYCH, A. SCHITTINI, A. TAVARES COSTA, C. REBELATTO, P. BROFMAN, S. GOLDENBERG, A. CORREA, H. NAYA, B. DALLAGIOVANNA

Publicado

Resumen

Evento: Nacional

Descripción: Sociedad Uruguaya de Biociencias

Ciudad: Piriápolis

Año del evento: 2012

Palabras clave: células madre mesenquimales diferenciación

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / transcriptómica

Medio de divulgación: Papel

Identifying associations between amino acid changes and meta information in alignments (2012)

LUCIA SPANGENBERG, BATTKE F, M. GRAÑA, NIESELT K, H. NAYA

Publicado

Resumen
Evento: Internacional
Descripción: ISCB
Ciudad: Santiago de Chile
Año del evento: 2012
Palabras clave: Bioinformatics Amino acid changes in alignments
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
Medio de divulgación: Internet

A comparative study of CLL transcriptomic: Microarrays and NGS (2011)

LUCIA SPANGENBERG , BIANCHI S , N. REGO , PRITSCH O , DIGHIRO G , H. NAYA
Publicado
Resumen
Evento: Internacional
Descripción: Escuela Latinoamericana de Genética Humana
Ciudad: Caxias do Sul (Brasil)
Año del evento: 2011
Palabras clave: Chronic Lymphocytic Leukemia Microarrays Next Generation Sequencing
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática
Medio de divulgación: Papel

Evaluando la robustez del metodo comparativo (2010) Trabajo relevante

LUCIA SPANGENBERG , N. REGO , HECTOR ROMERO , H. NAYA
Publicado
Resumen
Evento: Internacional
Descripción: Congreso de la Sociedad Uruguaya de Biociencias
Año del evento: 2010
Palabras clave: phylogenetic mixed model bayesian model average
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática
Medio de divulgación: CD-Rom

An easy way to incorporate phylogenetic uncertainty in the comparative model (2010)

LUCIA SPANGENBERG , N. REGO , HECTOR ROMERO , H. NAYA
Publicado
Resumen
Evento: Internacional
Descripción: ISCB - LA 2010
Ciudad: Montevideo
Año del evento: 2010
Palabras clave: phylogenetic mixed model bayesian model average
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática
Medio de divulgación: Papel

TEXTOS EN PERIÓDICOS O REVISTAS

Farmacogenómica: aportes de las nuevas tecnologías hacia una medicina personalizada (2013)

Tendencias en Medicina
Revista
LUCIA SPANGENBERG , NAYA H

Palabras clave: genomica medica farmacogenomica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
Medio de divulgación: Papel

Producción técnica

PRODUCTOS

MyATGC (2017)

, Software

LUCIA SPANGENBERG , RAGGIO V , HERRERA G , ROJAS M , VAZQUEZ L , H. NAYA , LOPEZ F

País: Uruguay

Disponibilidad: Restringida

Institución financiadora: ANII

Palabras clave: interpretación mutaciones medicina genómica Procesamiento de lenguaje natural

Medio de divulgación: Otros

Plataforma para la interpretación de variantes humanas encontradas por NGS.

bacfier (2013)

, Software

LUCIA SPANGENBERG , G IRAOLA , H. NAYA

Un programa escrito en Java para la predicción de la patogenicidad en bacterias. El paper asociado "Reduced set of virulence genes allows high accuracy prediction of bacterial pathogenicity in humans"

País: Uruguay

Disponibilidad: Irrestringida

Institución financiadora: Institut Pasteur de Montevideo

Palabras clave: patogenicidad predicción

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

<https://code.google.com/p/bacfier/>

bcool: Bringing to light significant Columns correlated with Organism Labels (2011)

, Software

LUCIA SPANGENBERG , H. NAYA

Paquete de R para la identificación de columnas de alineamientos asociados a meta data

País: Uruguay

Disponibilidad: Irrestringida

Institución financiadora: Instituto Pasteur de Montevideo

Palabras clave: amino acid properties phylogenetic mixed model R packages

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

<http://cran.r-project.org/web/packages/bcool/index.html>

BowtieBuilder (programa para la inferencia de redes de señales en la célula) (2009)

, Software

LUCIA SPANGENBERG

Programa que calcula redes de señales de transducción en la célula con la ayuda de estructuras bow tie

País: Alemania

Disponibilidad: Irrestringida

Institución financiadora: German Federal Ministry of Education and Research

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

Evaluaciones

EVALUACIÓN DE PROYECTOS

EVALUACIÓN INDEPENDIENTE DE PROYECTOS

Proyecto CSIC (2021)

Uruguay
Cantidad: Menos de 5
Proyectos de Vinculación Universidad - Sociedad y Producción

Proyecto CSIC (2019)

Uruguay
Cantidad: Menos de 5

EVALUACIÓN DE PUBLICACIONES

REVISIONES

Publicacion en Human Genetics (2023)

Tipo de publicación: Anales
Cantidad: Menos de 5

Publicaciones en revistas arbitradas internacionales (2021)

Tipo de publicación: Anales
Cantidad: Menos de 5

Publicaciones en revistas arbitradas (2019 / 2019)

Tipo de publicación: Anales
Cantidad: Menos de 5

EVALUACIÓN DE EVENTOS Y CONGRESOS

LatinR 2018, Argentina (2018 / 2018)

Revisiones
Argentina

LatinR

JURADO DE TESIS

Posgraduação Biociencias e Biotecnologia (2025)

Jurado de mesa de evaluación de tesis
Sector Extranjero/Internacional/Otros / Insituto Carlos Chagas/Fiocruz , Brasil
Nivel de formación: Maestría

PEDECIBA Bioinformatica (2025)

Jurado de mesa de evaluación de tesis
Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Unidad de Bioinformatica , Uruguay
Nivel de formación: Maestría

PEDECIBA Biologia (2023)

Jurado de mesa de evaluación de tesis
Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Área Biología (PEDECIBA) , Uruguay
Nivel de formación: Doctorado

Licenciatura en Matematica (2023)

Jurado de mesa de evaluación de tesis
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias / Matematicas , Uruguay
Nivel de formación: Grado

Ingeniería Matemática (2021)

Jurado de mesa de evaluación de tesis
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ingeniería / Centro de Matematica , Uruguay
Nivel de formación: Maestría

Ingeniería en computación, UDELAR (2011 / 2011)

Jurado de mesa de evaluación de tesis
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ingeniería / Inco , Uruguay
Nivel de formación: Grado
Plataforma de Integración de aplicaciones biológicas basada en ESB, estudiantes Javier Deferrari, Santiago Lopez, Jorge Sosa

Formación de RRHH

TUTORÍAS CONCLUIDAS

POSGRADO

Clasificación de los subtipos de Cáncer de Pulmón de Células Pequeñas basada en aprendizaje automático: implicaciones para el pronóstico y la selección de la terapia (2022 - 2024)

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 en pie de igualdad (LUCIA SPANGENBERG , Eike Staub)
Nombre del orientado: Nicole Kiedansky
País: Uruguay

Construction of a Post-Transcriptional Regulatory Network During Cardiomyocyte Differentiation (2020 - 2024)

Tesis de doctorado
Sector Extranjero/Internacional/Otros / Insituto Carlos Chagas/Fiocruz / Curitiba , Brasil
Programa: Programa de Pós-graduação em Biociências e Biotecnologia
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad (LUCIA SPANGENBERG)
Nombre del orientado: Aruana Hansel
País: Brasil
Palabras Clave: diferenciacion de celulas madre bioinformatica RNaseq
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Ciencias Biológicas / bioinformatica

Caracterización de la microbiota salival en estudiantes de odontología UDELAR consumidores de Yerba Mate (2019 - 2024)

Tesis de maestría
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Odontología / CAPFO , Uruguay
Programa: Carrera de Maestría en Ciencias Odontológicas Opción Biología Oral
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad (LUCIA SPANGENBERG , Tamara Fernandez Calero)
Nombre del orientado: Barbara Garcia
País: Uruguay
Palabras Clave: microbiota oral
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / microbiota

GRADO

Scores de predicción de patogenicidad en variantes de splicing (2023 - 2024)

Tesis/Monografía de grado
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ingeniería / CENUR

regional Norte , Uruguay
Programa: Bioingeniería
Tipo de orientación: Cotutor (LUCIA SPANGENBERG , Camila Simoes)
Nombre del orientado: Lucia Sosa
País: Uruguay
Palabras Clave: genomica medica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática

Estrategias de machine learning para el análisis de historias clínicas electrónicas para la detección precoz de enfermedades raras (2022 - 2023)

Tesis/Monografía de grado
Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Unidad de Bioinformática , Uruguay
Programa: Licenciatura en Bioquímica
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad (LUCIA SPANGENBERG , Leticia Cagnina)
Nombre del orientado: Matias Rolando
País: Uruguay
Palabras Clave: Enfermedades raras procesamiento de lenguaje natural aprendizaje automatico
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

Base de datos de variantes estructurales representativas de la población uruguaya (DBStructUR) (2022 - 2023)

Tesis/Monografía de grado
Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Unidad de Bioinformática , Uruguay
Programa: Licenciatura en Ingeniería Biológica
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad (LUCIA SPANGENBERG , Camila Simoes , Gaston Note)
Nombre del orientado: Lucia Urquiola
País: Uruguay
Palabras Clave: variantes estructurales
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

Identificando variantes patogénicas en regiones no codificantes del genoma humano

Tesis/Monografía de grado
Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Unidad de Bioinformática , Uruguay
Tipo de orientación: Tutor único o principal
Nombre del orientado: Omega Petrazzini
País: Uruguay
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

Estudio de 41 marcadores genéticos de riesgo para la enfermedad de Alzheimer de inicio tardío en 20 genomas uruguayos y 26 del mundo

Tesis/Monografía de grado
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias , Uruguay
Programa: Licenciatura en Biología Humana
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad
Nombre del orientado: Melanie Nuesch
País: Uruguay
Palabras Clave: genomica medica Alzheimer
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología y Biología de la Evolución

BioWiz: Una suite informática enfocada al laboratorio

Tesis/Monografía de grado
Sector Educación Superior/Privado / Universidad ORT Uruguay / Facultad de Ingeniería , Uruguay
Tipo de orientación: Asesor
Nombre del orientado: Federico Machado, Roque Giordano
País: Uruguay
Palabras Clave: suite informatica java
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

OTRAS

Uso de chatbots en la medicina: Desarrollo de un Chatbot Dual basado en LLMs y RAG para la Asistencia en Alzheimer (2023 - 2025)

Orientación de posdoctorado
Sector Educación Superior/Privado / Universidad Católica del Uruguay / Departamento de Ingeniería , Uruguay
Programa: Maestría en Ciencias de la Ingeniería
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad (LUCIA SPANGENBERG , Leticia Cagnina)
Nombre del orientado: Eugenia Pais, Justina Brito, Valentina Da Silva
País: Uruguay
Palabras Clave: Inteligencia artificial Aprendizaje automatico Alzheimers
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Computación

Análisis de RIP-seq en tripanosomátidos

Otras tutorías/orientaciones
Sector Extranjero/Internacional/Otros / Instituto Carlos Chagas , Brasil
Tipo de orientación: Asesor
Nombre del orientado: Saloe Bispo
País: Brasil
Palabras Clave: NGS SOLiD RIP-seq
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Bioinformatica

Análisis de regiones intergénicas de espiroquetas

Otras tutorías/orientaciones
/ , Uruguay
Nombre del orientado: Elma Leite
País: Uruguay
Palabras Clave: Leptospira BLAST
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

miRNAs en la diferenciación de células madre

Otras tutorías/orientaciones
, Brasil
Tipo de orientación: Asesor
Nombre del orientado: Carol Origa
País: Brasil
Palabras Clave: células madre mesenquimales diferenciación miRNAs
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

TUTORÍAS EN MARCHA

POSGRADO

Decoding Small Cell Lung Cancer Heterogeneity via Advanced Multi-Omics and Machine-Learning (2026)

Tesis de doctorado

Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Unidad de Bioinformática , Uruguay
Programa: Doctorado en Ciencias Biológicas (PEDECIBA)

Tipo de orientación: Tutor único o principal

Nombre del orientado: Nicole Kiedansky

País/Idioma: Uruguay,

Palabras Clave: Aprendizaje automatico/transcriptómica

Áreas de conocimiento:

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

Ritmos circadianos en la población uruguaya y la incidencia de factores ambientales, sociales, comportamentales y genéticos en la expresión de los cronotipos y los patrones de sueño (2024)

Tesis de doctorado

Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Unidad de Bioinformática , Uruguay
Programa: Doctorado en Ciencias Biológicas (PEDECIBA)

Tipo de orientación: Cotutor

Nombre del orientado: Mariana Marchesano

País/Idioma: Uruguay,

Palabras Clave: cronobiología genómica

Áreas de conocimiento:

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

Implementación de herramientas de aprendizaje automático para la identificación de genes asociados a enfermedades raras neurológicas (2023) Trabajo relevante

Tesis de doctorado

Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Unidad de Bioinformática , Uruguay
Programa: PEDECIBA Biología

Tipo de orientación: Tutor único o principal

Nombre del orientado: Camila Simoes

País/Idioma: Uruguay,

Palabras Clave: genómica médica inteligencia artificial genómica humana

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genómica humana

Utilización de tecnologías de secuenciado masivo para la detección de variantes estructurales y haplotipos largos asociados a enfermedades (2021)

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: Tutor único o principal

Nombre del orientado: Mariana Brandes

Medio de divulgación: Internet

País/Idioma: Uruguay, Español

Palabras Clave: genómica médica variantes estructurales

Perfil genético de la Esclero-Hialinosis Focal y Segmentaria Primaria en Uruguay (2021)

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: PROINBIO

Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad (LUCIA SPANGENBERG , Jose Boggia)

Nombre del orientado: Federico Yandián

País/Idioma: Uruguay,

Palabras Clave: enfermedad renal genómica médica

Áreas de conocimiento:

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

Desarrollo de herramienta para el análisis de ADN mitocondrial en el contexto de enfermedades raras (2020)

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: Tutor único o principal

Nombre del orientado: Gonzalo Javiel

Medio de divulgación: Internet

País/Idioma: Uruguay, Español

Palabras Clave: medicina genómica enfermedades mitocondriales plataforma de análisis

Áreas de conocimiento:

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

Otros datos relevantes

PREMIOS, HONORES Y TÍTULOS

Gran Premio Nacional de Medicina (2024)

(Nacional)

Academia nacional de Medicina

Proyecto "Estudio de las variables que afectan la respuesta de la clozapina en pacientes del Hospital Vilardebo"

Integrante del comité científico internacional del "Single Cell Symposium Rio 2024" (2024)

(Internacional)

Wellcome Connecting Sciences

Conferencia asociada al curso de single cell en Rio 2024 financiado por Wellcome Connecting Sciences.

Anneke Levelt-Senger's Prize 2023 (2023)

(Internacional)

premio internacional IANAS

Postulada por la academia Nacional de Ciencias Uruguay para el premio internacional IANAS - Women for Science Winner of Anneke Levelt-Senger's Prize 2023, obteniendo una mención honorífica.

Gran premio Nacional de Medicina (2021)

(Nacional)

Academia Nacional de Medicina

¿Desarrollo e implementación de procedimientos genómicos para el diagnóstico de susceptibilidad hereditaria al cáncer de mama y ovario en el hospital universitario?. Cayota, A., Delgado, L., Artagaveytia, N., Silveyra, N., Ximénez, S., Manrique, G., Simoes, C., Spangenberg, L., Naya, H., Sanguinetti, J., Blanco, V., Possi, T., Camejo, N., Castillo, C., y Cataldi, S.

Premio al proyecto "Vigilancia epidemiológica del COVID-19 en las fronteras uruguayas y análisis de su transmisión en el interior del país" (2020)

(Nacional)

Fundación Manuel Perez

Se obtuvo un premio por ser uno de los 7 proyectos aprobados en el llamado de la Fundación Manuel Perez para la lucha contra el COVID-19

seedstars for emerging countries (2017)

(Internacional)

Seedstars

Premio a emprendedores innovadores para competir en Suiza por una inversión de 500.000 dólares. Se ganó la fase regional (Uruguay) lo que nos permitió ir a competir contra los otros ganadores regionales en un evento global en Laussane.

ProExport (2017)

(Internacional)

URUGUAY XXI

ProExport es una herramienta que potencia la exportación de servicios. En este marco el programa selecciona a determinados emprendimientos para participar de una gira comercial a un país de interés. En este caso fue Colombia (Bogotá). En dicha gira, Uruguay XXI selecciona una agenda para tener reuniones intensivas durante dos días y facilitar la exportación de servicios.

MIT Technology Review under 35 (Uruguay-Argentina) (2016)

(Internacional)

MIT Technology Review

Obtuve un premio de innovación por el desarrollo de un algoritmo de determinación de patogenicidad de mutaciones en el marco de mi start-up GenLives incubada en BIOESPINN en el área de genómica médica. El premio fue otorgado por MIT-TR. Ganaban 10 participantes de todo Uruguay y Argentina. Fuimos 3 uruguayos y 7 argentinos los ganadores.

PRESENTACIONES EN EVENTOS

Jornada Académica, Día de la obesidad (2026)

Simposio

Charla sobre el proyecto "Identificación de biomarcadores en la expresión génica de pacientes con obesidad y esteatosis hepática"

Uruguay

Tipo de participación: Conferencista invitado

Carga horaria: 5

Nombre de la institución promotora: Hospital Maciel

Alcance geográfico: Regional Palabras Clave: obesidad hígado graso transcriptómica scRNA-seq

Áreas de conocimiento:

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

ESHG European Society of Human Genetics (2025)

Congreso

Poster

Italia

Tipo de participación: Otros

Carga horaria: 6

Nombre de la institución promotora: ESHG

Alcance geográfico: Internacional Palabras Clave: genómica médica genómica de poblaciones

Áreas de conocimiento:

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

26th Human Genome Meeting - HUGO-HGM 2023 (2023)

Congreso

URUGENOMES a national human genomics project

Brasil

Tipo de participación: Conferencista invitado

Nombre de la institución promotora: HUGO

Alcance geográfico: Internacional Palabras Clave: genómica humana genómica de poblaciones

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genómica

EMBO | EMBL Symposium: Reconstructing the human past: using ancient and modern genomics (2022)

Congreso

Indigenous ancestry in the Uruguayan population

Alemania

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: EMBL

Alcance geográfico: Internacional Palabras Clave: genómica humana aDNA ADN antiguo

Áreas de conocimiento:

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

Primer simposio Ecuatoriano-Venezolano de Jóvenes en Bioinformática (2021)

Congreso

Avances de la genómica humana en el contexto científico-médico uruguayo

Venezuela

Tipo de participación: Conferencista invitado Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Ciencias Biológicas / Bioinformática

Women in Bioinformatics & Data Science LA Conference (2021)

Congreso

Charla oral del trabajo en genómica de población y genómica médica

Argentina

Tipo de participación: Conferencista invitado

Nombre de la institución promotora: Women in Bioinformatics & Data Science LA Conference

Areas de conocimiento:

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

Symposium Mitochondria and cell metabolism (2018)

Congreso

Diagnosis of mitochondrial diseases using NGS technologies

Uruguay

Tipo de participación: Expositor oral Palabras Clave: mitocondria

Areas de conocimiento:

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

Pasteurizarte (2018)

Encuentro

Pasteurizarte es un evento en el Institut Pasteur de Montevideo en el que se busca combinar la ciencia, el arte y la sociedad.

Uruguay

Tipo de participación: Expositor oral

Carga horaria: 1

Nombre de la institución promotora: Institut Pasteur de Montevideo Palabras Clave: Lo que puede hacer la genómica por el deporte.

Areas de conocimiento:

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

Move de Movistar (2018)

Otra

MOVE es un evento que Movistar Uruguay organiza desde 2014, un foro de innovación y tecnología donde participan oradores nacionales e internacionales

Uruguay

Tipo de participación: Expositor oral

Carga horaria: 1

Nombre de la institución promotora: Movistar Palabras Clave: Speaker en el área de tecnologías disruptivas para el diagnóstico médico

Areas de conocimiento:

Ingeniería y Tecnología / Ingeniería Médica / Ingeniería Médica / Genómica y secuenciación

Genome Informatics (2018)

Congreso

Urugenomes project

Inglaterra

Tipo de participación: Expositor oral

Carga horaria: 40

Nombre de la institución promotora: Wellcome Trust Genome Center Palabras Clave: Genomics Population genomics

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología y Biología de la Evolución / Genómica

ANII10 (2017)

Encuentro

Charla para los 10 años de ANII
Uruguay
Tipo de participación: Expositor oral
Carga horaria: 5 Palabras Clave: emprendedores ciencia

I Foro Internacional de Telemedicina y Telesalud-Uruguay (2017)

Congreso
Herramientas de análisis para interpretación de la secuenciación genômica en el contexto clínico
Uruguay
Tipo de participación: Expositor oral Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genómica medica

SmartTalent (2017)

Simposio
Evento motivacional para estudiantes
Uruguay
Tipo de participación: Expositor oral
Carga horaria: 1 Palabras Clave: emprendedores motivacional

Workshop in Cancer Perspectives (2017)

Simposio
Simposio de estudiantes de doctorado del IBIOBA (Institución partner del Max-Plank Institut)
Argentina
Tipo de participación: Expositor oral
Carga horaria: 18
Nombre de la institución promotora: IBIOBA Palabras Clave: genómica medica cancer

Seminario Fiocruz pos graduação (2017)

Seminario
Seminario para los estudiantes e investigadores del Fiocruz Curitiba
Brasil
Tipo de participación: Expositor oral
Carga horaria: 1
Nombre de la institución promotora: Fiocruz Palabras Clave: genómica genómica medica genómica de poblaciones

XXII Congreso Latinoamericano de Patología Clínica (2014)

Congreso
Aportes del secuenciado masivo al análisis genómico en Medicina
Uruguay
Tipo de participación: Expositor oral
Carga horaria: 2
Nombre de la institución promotora: alpac/personas Palabras Clave: Bioinformática Secuenciado masivo
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

Seminario Pasteur (2013)

Seminario
Stem cells differentiation mechanisms from a bioinformatics perspective - gene expression and post transcriptional regulation
Uruguay
Tipo de participación: Expositor oral
Carga horaria: 1 Palabras Clave: Stem cell differentiation Transcriptomics NGS SOLiD
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

Novos e velhos saberes (2013)

Seminario
Diferenciação de células tronco mesenquimais: uma perspectiva de bioinformática. - Uma jornada

controlada pela expressão e regulação -
Brasil

Tipo de participación: Expositor oral

Carga horaria: 1

Nombre de la institución promotora: UFBA Palabras Clave: Stem cell differentiation

Transcriptomics NGS SOLiD

Areas de conocimiento:

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

Workshop em Regulação Pós Transcricional em Eucariotos (2013)

Congreso

Post-transcriptional regulation during adipogenic differentiation via RNAseq data (SOLiD)

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 16

Nombre de la institución promotora: ICC-Fiocruz Palabras Clave: Stem cell differentiation NGS

SOLiD

Areas de conocimiento:

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

ISCB-LA (2012)

Congreso

Identifying associations between amino acid changes and meta information in alignments . ISCB

Chile

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 24 Palabras Clave: R programming Alignments

Areas de conocimiento:

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

SUB (2012)

Congreso

Estudios bioinformáticos de la diferenciación de CÉLULAS MADRE mesenquimales con tecnologías de nueva generación

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 16 Palabras Clave: NGS SOLiD

Areas de conocimiento:

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

ELAG Caxias do Sul (2011)

Congreso

A comparative study of CLL transcriptomic: Microarrays and NGS Escuela Latinoamericana de Genética Humana

Brasil

Tipo de participación: Poster

Carga horaria: 40

Nombre de la institución promotora: ELAG Palabras Clave: Transcriptomics

Areas de conocimiento:

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

ISCB-LA (2010)

Congreso

An easy way to incorporate phylogenetic uncertainty in the comparative model

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Nombre de la institución promotora: International Society for Computational Biology Palabras

Clave: Comparative phylogenetic model Bayesian model averaging

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática
SPANGENBERG L; REGO N; ROMERO H; NAYA H

XIII Jornadas de la SUB (2010)

Congreso

Evaluando la robustez del método comparativo

Uruguay

Tipo de participación: Expositor oral

Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Biociencias Palabras Clave: Modelo filogenético comparativo Promediado bayesiano de modelos

Areas de conocimiento:

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

SPANGENBERG L; REGO N; ROMERO H; NAYA H

JURADO/INTEGRANTE DE COMISIONES EVALUADORAS DE TRABAJOS ACADÉMICOS

CAS: comisión académica de seguimiento de doctorado (2018)

Candidato: Florencia Díaz

Tipo Jurado: Tesis de Doctorado

LUCIA SPANGENBERG , TORT, J.

Doctorado en Ciencias Básicas (UDELAR-PEDECIBA) / Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

Palabras Clave: T. cruzi transcriptómica pequeños ARN

Areas de conocimiento:

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

Indicadores de producción

ACTIVIDADES	43
Líneas de investigación	9
Proyectos Investigación Desarrollo	20
Docencia	12
Pasantía	2
PRODUCCIÓN BIBLIOGRÁFICA	65
Artículos publicados en revistas científicas	56
Completo	56
Artículos aceptados para publicación en revistas científicas	2
Completo	2
Trabajos en eventos	6
Textos en periódicos	1
Revistas	1
PRODUCCIÓN TÉCNICA	4
Productos tecnológicos	4

EVALUACIONES	12
Evaluación de proyectos	2
Evaluación de eventos	1
Evaluación de publicaciones	3
Jurado de tesis	6
FORMACIÓN RRHH	19
Tutorías/Orientaciones/Supervisiones concluidas	13
Tesis/Monografía de grado	6
Otras tutorías/orientaciones	3
Tesis de doctorado	1
Tesis de maestría	2
Orientación de posdoctorado	1
Tutorías/Orientaciones/Supervisiones en marcha	6
Tesis de maestría	3
Tesis de doctorado	3