



**BERNARDO RÓMULO  
BERTONI JARA**

Doctor

[bbertoni@fmed.edu.uy](mailto:bbertoni@fmed.edu.uy)  
[http://www.genetica.fmed.edu.uy/Pag%20Tercer%20Nivel/pob\\_epidemiol.htm](http://www.genetica.fmed.edu.uy/Pag%20Tercer%20Nivel/pob_epidemiol.htm)

Depto de Genética Facultad de Medicina. Avda Gral Flores 2125 CP11200 Montevideo Uruguay  
29243414

### SNI

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

Fecha de publicación: 31/05/2018  
Última actualización: 05/10/2017

## Datos Generales

### INSTITUCIÓN PRINCIPAL

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

### DIRECCIÓN INSTITUCIONAL

Institución: Universidad de la República / Facultad de Medicina - UDeLaR / Sector Educación Superior/Público  
Dirección: Departamento de Genética / Avda. Gral. Flores 2125 / 11800 / Montevideo / Uruguay  
Teléfono: (5982) 9243414 / 3497  
Correo electrónico/Sitio Web: [bbertoni@fmed.edu.uy](mailto:bbertoni@fmed.edu.uy)

## Formación

### Formación académica

#### CONCLUIDA

#### DOCTORADO

##### Doctorado en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) (2001 - 2005)

Universidad de la República - Facultad de Ciencias - UDeLaR, Uruguay  
Título de la disertación/tesis: Caracterización y comportamiento de los haplotipos del cromosoma Y en las poblaciones humanas  
Tutor/es: Ranajit Chakraborty  
Obtención del título: 2005  
Palabras Clave: cromosoma Y evolución humana microsatélites mestizaje desequilibrio de ligamiento  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética de poblaciones humanas

#### MAESTRÍA

##### Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) (1996 - 1999)

Universidad de la República - Facultad de Ciencias - UDeLaR, Uruguay  
Título de la disertación/tesis: Análisis de mestizaje mediante marcadores moleculares en poblaciones humanas  
Tutor/es: Monica Sans  
Obtención del título: 1999  
Palabras Clave: cromosoma Y mestizaje microevolución  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética de poblaciones humanas

#### GRADO

##### Licenciatura en Ciencias Biológicas (1986 - 1995)

Universidad de la República - Facultad de Ciencias - UDeLaR, Uruguay  
Título de la disertación/tesis:  
Obtención del título: 1995  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana

# Formación complementaria

## CONCLUIDA

### CURSOS DE CORTA DURACIÓN

#### **Advanced Courses: Working with the HapMap (01/2007 - 01/2007)**

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Wellcome Trust , Inglaterra

#### **Genética Molecular de poblaciones humanas. (01/2003 - 01/2003)**

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Facultad de Ciencias Naturales y Museo de la Universidad Nacional de La Pla , Argentina

25 horas

Areas de conocimiento:

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

#### **Génética de poblaciones y biología molecular (01/1996 - 01/1996)**

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

20 horas

Areas de conocimiento:

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

#### **Tópicos de bioestadística aplicada a la Antropología Biológica (01/1990)**

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

20 horas

Areas de conocimiento:

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

#### **Polimorfismos genéticos y variabilidad poblacional (01/1991)**

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

20 horas

Areas de conocimiento:

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

#### **Análisis antropogénético de las poblaciones indígenas de la Argentina (01/1994)**

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

20 horas

Areas de conocimiento:

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

#### **Genética de poblaciones humanas (01/1990)**

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

20 horas

Areas de conocimiento:

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

## Idiomas

### Inglés

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

### Francés

Entiende regular / Habla regular / Lee bien / Escribe regular

## Áreas de actuación

### CIENCIAS MÉDICAS Y DE LA SALUD

Medicina Básica/Genética Humana /Epigenómica

### CIENCIAS NATURALES Y EXACTAS

Ciencias Biológicas/Genética y Herencia /Genética de Poblaciones

### CIENCIAS MÉDICAS Y DE LA SALUD

Medicina Básica/Genética Humana /Genómica

### CIENCIAS MÉDICAS Y DE LA SALUD

Medicina Básica/Genética Humana /Epidemiología Genética

## Actuación profesional

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

#### VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Funcionario/Empleado (03/2007 - a la fecha)

Profesor grado 3 ,10 horas semanales

#### ACTIVIDADES

#### LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

Los efectos de los factores microevolutivos en las poblaciones híbridas humanas (03/2007 - a la fecha )

10 horas semanales

Facultad de Medicina, Departamento de Genética , Coordinador o Responsable

Equipo:

Áreas de conocimiento:

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

#### DOCENCIA

(10/2013 - a la fecha)

Maestría

Responsable

Asignaturas:

Genética de Poblaciones, 9 horas, Teórico-Práctico

(04/2012 - 05/2014 )

Maestría

Organizador/Coordinador

Asignaturas:

Análisis del Genoma Humano, 45 horas, Teórico-Práctico

(05/2012 - 05/2012 )

Maestría

Asignaturas:

XVII ALEXANDER HOLLAENDER COURSE, 25 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

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

(05/2011 - 07/2011 )

Maestría

Invitado

Asignaturas:

Genética de Poblaciones, 6 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

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

**(03/2011 - 07/2011)**

Maestría

Invitado

Asignaturas:

Genética Molecular y Medicina, 4 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

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

**(06/2010 - 09/2010)**

Maestría

Invitado

Asignaturas:

Bases Genéticas del Cáncer, 3 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

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

**(06/2009 - 07/2009)**

Maestría

Organizador/Coordinador

Asignaturas:

Análisis del Genoma Humano, 6 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

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

**(06/2006 - 06/2006)**

Maestría

Asignaturas:

Genética de poblaciones aplicada a pesquerías y en acuicultura. Participación en Clase teórica, 2 horas, Teórico

Áreas de conocimiento:

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

**(04/2006 - 04/2006)**

Maestría

Asignaturas:

Organización y variabilidad del genoma eucariota. Una clase teórica, 2 horas, Teórico

Áreas de conocimiento:

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

## **GESTIÓN ACADÉMICA**

**delegado docente (02/2012 - a la fecha)**

Área Biología, Comisión SubÁrea Genética

Participación en consejos y comisiones

**delegado docente (02/2011 - 02/2013)**

Consejo Científico del Área Biología

Participación en cogobierno

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

Facultad de Medicina - UDeLaR

## VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

### Funcionario/Empleado (04/2005 - a la fecha)

Profesor adjunto ,40 horas semanales / Dedicación total  
Escalafón: Docente  
Grado: Grado 3  
Cargo: Efectivo

### Funcionario/Empleado (04/1998 - 12/2004)

Asistente ,20 horas semanales  
Escalafón: Docente  
Grado: Grado 2  
Cargo: Efectivo

## ACTIVIDADES

### LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

#### Epidemiología Genética en Cáncer (10/2005 - a la fecha )

El cáncer es una enfermedad multifactorial, por lo que detectar los genes que confieren susceptibilidad resulta difícil. En general, las metodologías basadas en estudios de asociación resultan poco eficientes y costosos. Estos requieren de un número grande de individuos y la identificación de un número enorme de marcadores. Por otra parte, desde hace pocos años se ha desarrollado una metodología que toma ventaja de la estructura híbrida de poblaciones como lo son las poblaciones latinoamericanas. A partir del trabajo pionero de Chakraborty y Weiss (1988) se ha desarrollado una metodología que se apoya en el desequilibrio de ligamiento y la estructura de una población híbrida. Esta metodología se basa en un principio simple, pero deben cumplirse algunas condiciones para poder aplicarla; la enfermedad multifactorial estudiada debe tener una incidencia mayor en una de las poblaciones parentales que con respecto a las otras, y no deben haber pasado demasiadas generaciones desde la formación de la población híbrida. De esta forma, en una población híbrida cada cromosoma de un individuo representa un mosaico de segmentos de cromátidas donde cada pieza tiene su origen en alguna de las poblaciones parentales. Si existe una asociación entre la enfermedad y un gen, al analizar una muestra de afectados lo que vamos a obtener es un exceso de una o varias regiones cromosómicas con un origen parental común, en comparación con una muestra control. Para poder realizar estas comparaciones, en los últimos años, se ha diseñado un panel de marcadores adecuados para estimar aportes de poblaciones europeas, africanas o amerindias distribuidos a lo largo de los 22 cromosomas autosómicos y los sexuales. Se estudia en una muestra de pacientes de cáncer de mama y melanoma un panel de marcadores para detectar las regiones cromosómicas asociadas. El estudio continúa con el análisis de los genes candidatos que se encuentran en la región encontrada.

20 horas semanales

Facultad de Medicina, Departamento de Genética , Coordinador o Responsable  
Equipo: CAPPETTA M , HOCHMANN J , VELAZQUEZ T , COLISTRO V , SOUTO J , S. RODRIGUEZ , CAPPETTA M , HOCHMANN J , VELAZQUEZ T , COLISTRO V , SOUTO J , S. RODRIGUEZ

Palabras clave: melanoma cáncer de mama mapeo por mestizaje

Áreas de conocimiento:

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

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

#### Estudio de la relación entre las variaciones genéticas y el parto prematuro (03/2009 - a la fecha )

El parto prematuro (antes de las 37 semanas de gestación) ocurre en un 10 % de la población gestante en el Uruguay. El parto pretérmino es un problema de salud mundial incluso en los países desarrollados. Los neonatos prematuros tienen un aumento en la incidencia de muerte perinatal así como de secuelas en el área neurológica, respiratoria y metabólica. No se ha podido identificar una causa única del parto pretérmino, por lo que actualmente se prefiere describir al mismo como un síndrome, bajo el cual subyacen múltiples causas médicas, sociales y ambientales. La distribución en determinadas familias, la recurrencia del parto pretérmino y la diferencia de prevalencia entre los diferentes grupos poblacionales sugiere que existe una causa genética. En ese sentido muchas investigaciones se han focalizado en determinar los genes predisponentes. En nuestro grupo hemos analizado con éxito la influencia del gen del receptor toll 4 en el parto pretérmino en Uruguay. Por esta razón estamos analizando diferentes genes de las vías metabólicas involucrados en los procesos inflamatorios.

10 horas semanales

Facultad de Medicina, Depto de Genética , Coordinador o Responsable

Equipo: VELAZQUEZ T , R. SAPIRO , S. PEREYRA , VELAZQUEZ T , R. SAPIRO , S. PEREYRA  
Palabras clave: polimorfismos prematuros

Areas de conocimiento:

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

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

#### **Variabilidad epigenómica en los individuos normales y afectados por cáncer (10/2006 - a la fecha )**

En nuestro país el cáncer constituye la tercera causa de muerte general luego de los accidentes de tránsito y las patologías cardiovascular. El cáncer de mama es el tipo de cáncer más frecuente y la causa más común de muerte relacionada al cáncer en mujeres uruguayas. La tasa de incidencia nacional es de 76 casos cada 100.000 mujeres por año y la tasa de mortalidad debido a cáncer de mama alcanza 25/100.000 mujeres por año. En el caso del melanoma nos encontramos en una situación similar. Sin ser el tipo de tumor más frecuente, su constante aumento coloca al Uruguay dentro de los primeros países de Latinoamérica con mayor incidencia. En cualquiera de estos tipos de cáncer las tasas observadas son cercanas a la de los países occidentales desarrollados. Las razones para esta alta frecuencia de cáncer en Uruguay aún no han sido bien establecidas. Sin embargo, un número de factores de riesgo ocurren frecuentemente en la población uruguaya, algunos de los cuales han sido implicados directamente en la epidemiología del cáncer (edad, historia familiar de cáncer por ejemplo), mientras que otros su asociación aún no ha sido totalmente establecida. La variación del patrón de metilación depende de factores ambientales contemporáneos al individuo. Nos encontramos analizando el patrón de metilación en células leucocitarias de pacientes con cáncer de mama y melanoma para luego compararlas con individuos normales, para evidenciar aquellas regiones cromosómicas involucradas en el desarrollo de una susceptibilidad en estos tipos de cáncer.

5 horas semanales

Facultad de Medicina, Departamento de Genética , Coordinador o Responsable

Equipo: CAPPETTA M , ARTAGAVEYTIA N , L. BRIGNONI , L. FERNANDEZ , CAPPETTA M , ARTAGAVEYTIA N , L. BRIGNONI , L. FERNANDEZ

Palabras clave: cáncer epigenómica metilación

Areas de conocimiento:

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

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

#### **La estructura poblacional de los haplotipos de regiones no recombinantes o baja tasa de recombinación del genoma (01/2003 - a la fecha )**

Se analiza y modeliza el comportamiento de haplobloques cromosómicos del cromosoma Y y 16 para conocer su dinámica en la población uruguaya. El efecto del mestizaje en la población uruguaya no parece distribuirse uniformemente en el genoma y esto puede estar dependiendo de los fenómenos históricos demográficos. Los resultados permitirán ajustar los métodos de mapeo por mestizaje aplicados en el estudio de cáncer que se realiza en este grupo.

10 horas semanales

Facultad de Medicina, Departamento de Genética , Coordinador o Responsable

Equipo: VELAZQUEZ T , COLISTRO V , ALMADA R , VELAZQUEZ T , COLISTRO V , ALMADA R

Palabras clave: cromosoma Y mestizaje microevolución haplotipos haplobloques recombinación

Areas de conocimiento:

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

#### **Estudio de las bases genéticas y epigenéticas de la longevidad (03/2009 - a la fecha )**

El envejecimiento es un proceso natural, progresivo, universal, individual que conlleva una serie de cambios en la estructura y función del organismo. Es un proceso complejo de analizar, donde intervienen una multiplicidad de factores. Evolutivamente, es dependiente del tiempo y está influido por elementos ambientales y hábitos de vida del individuo. Los procesos involucrados en una mayor longevidad parecen ser comunes entre las diferentes especies animales. Los genes candidatos que se detectaron en *Caenorhabditis elegans* son conservados durante la evolución, lo cual indicaría mecanismos comunes a todos los metazoarios, de los cuales la regulación de la vía mediada por insulina sería uno de los principales. Sin embargo, en humanos aún no se ha podido delucidar el complejo de genes que intervienen y solo recientemente con el uso de un gran número de individuos y estrategias masivas de análisis genómico se comienzan a detectar algunos candidatos como FOXO1A, GAPDH, KL, LEPR, PON 1, PSEN 1, SOD2 y WRN. Por otra parte, los procesos epigenéticos claramente están involucrados en este proceso pero su acción aun no esta descrita en profundidad. Existen en el Uruguay alrededor de 440 personas mayores de 100 años, con franco predominio de mujeres. En un estudio colaborativo con la Sociedad de Gerontología y Geriátrica del Uruguay, en una muestra de individuos centenarios de la población uruguaya se analizarán factores genéticos y epigenéticos en relación a los hábitos de vida de estas personas.

Mixta

5 horas semanales

Facultad de Medicina, Departamento de Genética, Coordinador o Responsable  
Equipo: CAPPETTA M, SOUTO J, NETTO C, S. BURGUES, I. MIMBACAS, CAPPETTA M,  
SOUTO J, NETTO C, S. BURGUES, I. MIMBACAS

Palabras clave: epigenética longevidad genética

Áreas de conocimiento:

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

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

## **PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO**

### **DESARROLLO DE TÉCNICAS PARA LA DETERMINACIÓN DEL RIESGO GENÉTICO EN EL PARTO PREMATURO APLICABLES EN EL SECTOR PRODUCTIVO (03/2009 - a la fecha)**

10 horas semanales

Facultad de Medicina, Departamento de Genética

Desarrollo

Coordinador o Responsable

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:

Especialización: 1

Maestría/Magister: 1

Financiación:

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

Equipo: VELAZQUEZ T, REY, GRAZZIA, ALONSO, J, R. SAPIRO (Responsable), S. PEREYRA,

VELAZQUEZ T, REY, GRAZZIA, ALONSO, J, R. SAPIRO (Responsable), S. PEREYRA

Palabras clave: prematuro riesgo genético

Áreas de conocimiento:

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

### **Identificación y mapeo de regiones del genoma asociadas al desarrollo de melanoma esporádico (03/2009 - a la fecha)**

Proyecto multidisciplinario entre el Depto de Genética y la Cátedra de Dermatología del Hospital de Clínicas para la detección de genes de susceptibilidad y patrones de metilación diferenciales en melanoma esporádico

10 horas semanales

Facultad de Medicina, Departamento de Genética

Investigación

Coordinador o Responsable

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:

Pregrado: 1

Maestría/Magister: 2

Doctorado: 1

Financiación:

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

Equipo: CAPPETTA M, HOCHMANN J, BONILLA C, LARRE BORGES A, MARTINEZ M

(Responsable), PEREZ J, DA SILVEIRA L, CAPPETTA M, HOCHMANN J, BONILLA C, LARRE

BORGES A, MARTINEZ M (Responsable), PEREZ J, DA SILVEIRA L

Palabras clave: melanoma mapeo por mestizaje genómica estructural haplobloques

Áreas de conocimiento:

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

### **Detección de Biomarcadores epigenéticos asociados a cáncer de mama (04/2013 - a la fecha)**

5 horas semanales

Facultad de Medicina UDELAR, Depto. de Genética

Investigación

Otros

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:

Doctorado: 1

Financiación:

Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: CAPPETTA M (Responsable), L. BRIGNONI, CAPPETTA M (Responsable), L. BRIGNONI

Palabras clave: cáncer de mama epigenómica

Áreas de conocimiento:

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

### **Expresión génica en membranas fetales de recién nacidos prematuros (04/2014 - a la fecha)**

5 horas semanales

Facultad de Medicina UDELAR , Depto. de Genética

Desarrollo

Otros

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:

Pregrado:1

Doctorado:1

Financiación:

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

Equipo: R. SAPIRO , S. PEREYRA (Responsable) , R. SAPIRO , S. PEREYRA (Responsable)

Palabras clave: parto prematuro genómica transcriptómica

Areas de conocimiento:

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

### **Equipamiento de PCR en Tiempo Real (09/2013 - 12/2013)**

Financiamiento para fortalecimiento de la investigación. Equipo compartido entre diferentes grupos de investigación de la Facultad de Medicina y Facultad de Química

2 horas semanales

Facultad de Medicina UDELAR , Depto. de Genética

Desarrollo

Coordinador o Responsable

En Marcha

Financiación:

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

Equipo: TORT J , R. SAPIRO , A. FERNANDEZ , D OLAZABAL , G. CECCHETTO , R. RADÍ , S. VERO

, M. PIANZZOLA , G. CECCHETTO , TORT J , R. SAPIRO , A. FERNANDEZ , D OLAZABAL , G.

CECCHETTO , R. RADÍ , S. VERO , M. PIANZZOLA , G. CECCHETTO

Palabras clave: Real Time PCR

### **Ancestralidad genética y riesgo de cáncer de mama en una población de origen trihíbrido: Uruguay. (06/2007 - 06/2010)**

En este proyecto se analizó la relación entre ancestralidad, estilo de vida, historia clínica y presencia de cáncer de mama esporádico. Se tipificaron más de 70 genes indicados en la bibliografía como posibles candidatos. Es un proyecto multidisciplinario integrado por los Departamentos de Genética, Básico de Medicina, Antropología Biológica, la Universidad de Bristol y la Universidad de Chicago.

10 horas semanales

Facultad de Medicina , Departamento de Genética

Investigación

Coordinador o Responsable

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:

Pregrado:1

Doctorado:2

Financiación:

Institución del exterior, Apoyo financiero

Equipo: CAPPETTA M , P. HIDALGO , SANS M (Responsable) , BARRETO, I , ARTAGAVEYTIA N

(Responsable) , FIGUEIRO G , ROMAN E , EGAÑA A , AKERMANN E , CAPPETTA M , P. HIDALGO

, SANS M (Responsable) , BARRETO, I , ARTAGAVEYTIA N (Responsable) , FIGUEIRO G , ROMAN

E , EGAÑA A , AKERMANN E

Palabras clave: cáncer de mama mapeo por mestizaje genómica estructural

Areas de conocimiento:

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

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

### **Variación en el patrón de metilación en el ADN en mujeres con cáncer de mama (03/2007 - 03/2009)**

5 horas semanales

Facultad de Medicina , Departamento de Genética

Investigación

Integrante del Equipo

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:



Pregrado:1

Doctorado:1

Equipo: CAPPETTA M (Responsable) , ARTAGAVEYTIA N , DA SILVEIRA L , TORT J , CAPPETTA M (Responsable) , ARTAGAVEYTIA N , DA SILVEIRA L , TORT J

Palabras clave: cáncer metilación poblaciones

Areas de conocimiento:

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

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

**Origen de la población afectada por melanoma y su relación con variantes alélicas de alto riesgo del gen MC1R (02/2006 - 02/2009 )**

Proyecto multidisciplinario con la participación del Departamento de Genética y la Cátedra de Dermatología

10 horas semanales

Facultad de Medicina , Departamento de Genética

Investigación

Coordinador o Responsable

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:

Pregrado:1

Especialización:1

Equipo: HOCHMANN J , CAPPETTA M , NICOLETTI S , LARRE BORGES A (Responsable) , MARTINEZ M (Responsable) , ROCHE L , PEREZ J , HOCHMANN J , CAPPETTA M , NICOLETTI S , LARRE BORGES A (Responsable) , MARTINEZ M (Responsable) , ROCHE L , PEREZ J

Palabras clave: melanoma mapeo por mestizaje

Areas de conocimiento:

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

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

**ADN mitocondrial para el conocimiento de las poblaciones pasadas del Uruguay (01/2000 - 12/2000 )**

10 horas semanales

Facultad de Humanidades y Ciencias , Departamento de Antropología Biológica

Investigación

Integrante del Equipo

Concluido

Alumnos encargados en el proyecto:

Maestría/Magister:1

Equipo: SANS M (Responsable) , SANS M (Responsable)

**DOCENCIA**

**Doctor en Ciencias Médicas (09/2009 - a la fecha)**

Grado

Asistente

Asignaturas:

Biología Celular y Molecular, 15 horas, Teórico-Práctico

Areas de conocimiento:

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

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

**Doctor en Ciencias Médicas (03/2010 - a la fecha)**

Grado

Organizador/Coordinador

Asignaturas:

Biología Celular y Molecular, 6 horas, Teórico-Práctico

Areas de conocimiento:

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

**Maestría en Ciencias Biológicas UDELAR-PEDECIBA (05/2009 - a la fecha)**

Maestría

Responsable

Asignaturas:

Análisis del Genoma Humano, 6 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

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

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

**(11/2010 - a la fecha)**

Grado

Organizador/Coordinador

Asignaturas:

Reproducción y Desarrollo, 6 horas, Teórico

Áreas de conocimiento:

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

**PEDECIBA-Biología (03/2010 - 12/2011)**

Maestría

Invitado

Asignaturas:

Epigenética y estabilidad genómica, 30 horas, Teórico-Práctico

Medicina Genómica, 40 horas, Teórico

Áreas de conocimiento:

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

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

**PEDECIBA-Biología (11/2010 - 12/2010)**

Maestría

Organizador/Coordinador

Asignaturas:

Epigenética y cáncer, 25 horas, Teórico

Áreas de conocimiento:

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

**Doctor en Ciencias Médicas (03/2005 - 12/2009)**

Grado

Asignaturas:

Biología del Desarrollo, 15 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

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

**Doctor en Ciencias Médicas (03/2003 - 12/2005)**

Grado

Asignaturas:

Ciclo Básico, 15 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

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

**Doctor en Ciencias Médicas (05/1998 - 12/2004)**

Grado

Asignaturas:

Reproductor y Desarrollo, 15 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

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

**Doctor en Ciencias Médicas (03/2000 - 12/2003)**

Grado

Asignaturas:

Biología Tisular, 15 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

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

**(05/2003 - 07/2003 )**

Especialización

Asignaturas:

Genética de poblaciones humanas en la identificación humana, 6 horas, Teórico-Práctico

Areas de conocimiento:

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

**Doctor en Ciencias Médicas (05/1998 - 12/2000 )**

Grado

Asignaturas:

Ciclo Básico, 15 horas, Teórico-Práctico

Areas de conocimiento:

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

**Doctor en Ciencias Médicas (03/1998 - 12/1999 )**

Grado

Asignaturas:

Biología Celular y Molecular, 15 horas, Teórico-Práctico

Areas de conocimiento:

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

## **EXTENSIÓN**

**(02/2013 - 02/2013 )**

ANEP, Instituto de Profesores Artigas

10 horas

Areas de conocimiento:

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

**asesoramiento en Genética Forense e Identificación Humana (01/2001 - 12/2002 )**

Familiares de Desaparecidos

1 horas

Areas de conocimiento:

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

## **PASANTÍAS**

**(05/2015 - 09/2015 )**

University of Leicester, Department of Genetics

50 horas semanales

Areas de conocimiento:

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

**(04/2004 - 05/2004 )**

University of Cincinnati, Center for Genome Information

50 horas semanales

Areas de conocimiento:

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

**(07/2001 - 08/2001 )**

University of Michigan, Departments of Anthropology, Ecology and Evolutionary Biology

50 horas semanales

Areas de conocimiento:

Humanidades / Historia y Arqueología / Arqueología / Antropología Biológica

**(08/1998 - 10/1998 )**

University of Texas, Human Genetic Center, Health Science Center at Houston

50 horas semanales

Areas de conocimiento:

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

**(09/1997 - 12/1997 )**

University of Texas, Human Genetic Center, Health Science Center at Houston

50 horas semanales

Areas de conocimiento:

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

#### **OTRA ACTIVIDAD TÉCNICO-CIENTÍFICA RELEVANTE**

**(10/2012 - 12/2016 )**

1 horas semanales

**(10/2014 - 10/2016 )**

1 horas semanales

**(03/2015 - 10/2016 )**

1 horas semanales

#### **GESTIÓN ACADÉMICA**

**integrante (03/2008 - a la fecha )**

Facultad de Medicina, Comisión Directiva del ESFUNO-Escuelas  
Gestión de la Enseñanza

**integrante (06/2009 - a la fecha )**

Facultad de Medicina, Comisión de Edificios  
Participación en consejos y comisiones

**Integrante de la comisión (05/2012 - a la fecha )**

Facultad de Medicina UDELAR  
Participación en consejos y comisiones

**claustrista (05/2012 - a la fecha )**

Facultad de Medicina, Asamblea del Claustro  
Participación en cogobierno

**integrante (09/2014 - 09/2015 )**

Facultad de Medicina UDELAR, Comisión Plan de Estudios  
Participación en cogobierno

**suplente (05/2010 - 05/2012 )**

Facultad de Medicina, Asamblea del Claustro  
Participación en cogobierno

**integrante (08/2008 - 06/2009 )**

Facultad de Medicina, Comisión Implementación del Nuevo Plan de Estudios  
Participación en consejos y comisiones

**Integrante del Tribunal Concurso grado 1 (05/2008 - 05/2008 )**

Facultad de Medicina, Departamento de Genética  
Participación en consejos y comisiones

Areas de conocimiento:

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

**integrante (04/2007 - 05/2007 )**

Facultad de Medicina, Comisión organizadora de la Semana de la Ciencia y la Tecnología  
Participación en consejos y comisiones

**representante por el orden egresados de la Facultad de Ciencias (10/2000 - 10/2003 )**

Asamblea General del Claustro  
Participación en cogobierno

**consejero por egresados (10/1997 - 10/1999 )**

Facultad de Ciencias, Consejo de la Facultad  
Participación en cogobierno

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

Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación - UDeLaR

**VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN**

**Colaborador (04/1996 - 04/1998)**

Ayudante Honorario ,10 horas semanales  
Escalafón: Docente  
Grado: Grado 1  
Cargo: Interino

**ACTIVIDADES**

**LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN**

**Antropología Biológica (04/1996 - 04/1998 )**

10 horas semanales  
Departamento de Antropología , Integrante del equipo  
Equipo:  
Palabras clave: mestizaje  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología y Biología de la Evolución /  
Antropología Biológica / Microevolución

**PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO**

**Estudio Genético e Histórico de la Población del Uruguay (01/1994 - 12/2001 )**

10 horas semanales  
Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación , Departamento de Antropología Biológica  
Investigación  
Integrante del Equipo  
Concluido  
Alumnos encargados en el proyecto:  
Pregrado:5  
Equipo: BONILLA C , PORTAS M , SANS M (Responsable) , BARRETO, I , FIGUEIRO G ,  
LUSIARDO A

**Estudio Genético e Histórico de la Población del Nordeste del Uruguay (03/1991 - 12/1993 )**

10 horas semanales  
Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación , Departamento de Antropología  
Investigación  
Integrante del Equipo  
Concluido  
Alumnos encargados en el proyecto:  
Pregrado:3

Financiación:

Comisión Sectorial de Investigación Científica - UDeLaR, Uruguay, Apoyo financiero  
Equipo: BONILLA C , PORTAS M , SANS M (Responsable) , BARRETO, I

## **DOCENCIA**

### **Licenciatura en Ciencias Antropológicas opción Investigación (04/1999 - 04/1999 )**

Grado

Asignaturas:

Antropología Biológica, 4 horas, Teórico-Práctico

### **Licenciatura en Ciencias Antropológicas opción Investigación (04/1996 - 12/1998 )**

Grado

Asignaturas:

Antropología Biológica, 4 horas, Práctico

## **EXTENSIÓN**

### **Antropología Biológica y Genética de Poblaciones (04/1997 - 04/1997 )**

ANEP, Museo de Historia Natural Dr. Carlos Torres de la Llosa  
1 horas

### **La Antropología Biológica en el Uruguay: Pasado y Presente (06/1996 - 06/1996 )**

ANEP, Museo de Historia Natural Carlos A. Torres de la Llosa"  
1 horas

### **Avances de las investigaciones del proyecto: Estudio genético-histórico de la población del Nordeste del Uruguay (05/1996 - 05/1996 )**

Comisión de Educación Ambiental de CIPFE  
1 horas

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

Facultad de Ciencias - UDeLaR

## **VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN**

### **Colaborador (03/1988 - 03/1991)**

Colaborador Honorario ,10 horas semanales

Escalafón: Docente

Grado: Grado 1

Cargo: Interino

## **ACTIVIDADES**

### **LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN**

#### **Bases genéticas de la Lateralidad (03/1988 - 12/1991 )**

10 horas semanales

Facultad de Ciencias, Departamento de Genética , Integrante del equipo

Equipo: KOLSKI R

Palabras clave: lateralidad genética del comportamiento

Áreas de conocimiento:

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

## **PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO**

## **Bases genéticas de la Lateralidad (03/1988 - 12/1991 )**

10 horas semanales

Facultad de Ciencias , Departamento de Genética

Investigación

Integrante del Equipo

Concluido

Alumnos encargados en el proyecto:

Pregrado:1

Equipo: KOLSKI R (Responsable)

Palabras clave: lateralidad genética del comportamiento

Areas de conocimiento:

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

## **DOCENCIA**

### **Licenciatura en Ciencias Biológicas (03/1988 - 12/1991 )**

Grado

Asignaturas:

Genética, 6 horas, Práctico

Areas de conocimiento:

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

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

Sociedad Uruguaya de Biociencias

## **VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN**

### **Otro (10/2006 - a la fecha)**

Presidente de la SUG - Fiaal de la SUB ,1 hora semanal

## **ACTIVIDADES**

### **DIRECCIÓN Y ADMINISTRACIÓN**

**(10/2012 - 10/2016 )**

1 horas semanales

**(10/2006 - 10/2008 )**

1 horas semanales

### **CARGA HORARIA**

Carga horaria de docencia: 8 horas

Carga horaria de investigación: 11 horas

Carga horaria de formación RRHH: 11 horas

Carga horaria de extensión: 1 hora

Carga horaria de gestión: 9 horas

## **Producción científica/tecnológica**

A partir de la década del 90, el grupo de Antropología Biológica demostró la estructura genética trihíbrida de la población uruguaya, con aportes europeos, indígenas y africanos. Los estudios posteriores encontraron cierta heterogeneidad que evidenció el efecto regional de la historia demográfica y microevolutiva en la población uruguaya. Parte de estos resultados se generaron durante el desarrollo de mi tesis de maestría y doctorado, y fueron el inicio de una línea de trabajo dirigida a profundizar en aspectos más generales sobre el comportamiento de la estructura genómica en una población mestizada frente a procesos microevolutivos. Esto último constituye el núcleo central de la línea de investigación que estamos desarrollando, con el objetivo de aplicar sus

resultados en el área de la epidemiología genómica y epigenómica.

De esta forma es posible señalar que dentro de genética de poblaciones humanas:

- en vinculación con el mestizaje, hemos estado revisando y mejorando métodos de cálculo de los aportes ancestrales. Recientemente creamos un nuevo método sobre el que estamos investigando los efectos microevolutivos en los resultados de los aportes.

- La región no recombinante del cromosoma Y resulta útil como modelo para analizar los efectos de los factores microevolutivos en la distribución de la variabilidad de los loci. Esto toma relevancia al aplicar nuevas herramientas para identificar bloques genómicos vinculados al desarrollo de enfermedades multifactoriales que se basan en la estructura mestizada de una población.

En el caso de la epidemiología genética y en genómica:

-A nivel mundial, el mapeo de genes vinculados al desarrollo de enfermedades crónicas de base multifactorial esta centrada en metodologías muy costosas. Sin embargo, en estos últimos años se ha desarrollado una nueva metodología, el mapeo por mestizaje, que permite reducir los costos en forma significativa al utilizar la estructura híbrida de la población. En dos proyectos estamos aplicando esta metodología para detectar regiones genómicas asociadas al desarrollo de cáncer de mama y melanoma. Los resultados en melanoma han sido promisorios ya que encontramos un gen candidato conocido (MC1R), pero con la particularidad de tener claramente un estructura génica híbrida entre diferentes poblaciones. De la misma forma, sucede en cáncer de mama, aunque en este caso estamos trabajando sobre posibles nuevos genes candidatos no descritos hasta el momento.

- Por otra parte, entendemos que las enfermedades complejas no pueden ser explicadas por variantes génicas unicamente y en realidad responden a un modelo más complejo. Por lo cual, se comenzó a aplicar una estrategia poblacional para comprender como la variación del patrón de metilación de cada individuo puede estar actuando en el desarrollo de un cáncer. Esto nos permitio describir patrones de metilación asociados al origen poblacional y que podrían explicar el estado de metilación en los pacientes con cáncer.

## Producción bibliográfica

### ARTÍCULOS PUBLICADOS

#### ARBITRADOS

##### **Prevalence of EGFR Mutations in Lung Cancer in Uruguayan Population (Completo, 2017)**

BEROIS N , TOUYA D , UBILLOS L , B. BERTONI , OSINAGA E , VARANGOT M

Journal of Cancer Epidemiology, v.: 2017 2017

Palabras clave: cáncer EGFR

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 16878558

DOI: 10.1155/2017/6170290

<https://doi.org/10.1155/2017/6170290>

Scopus\*

##### **Associations between male infertility and ancestry in South Americans: a case control study (Completo, 2017)**

SKOWRONEK MF , VELAZQUEZ T , MUT P , FIGUEIRO G , SANS M , B. BERTONI , R. SAPIRO

BMC Medical Genetics, v.: 18 2017

Palabras clave: cromosoma Y infertilidad

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 14712350

DOI: 10.1186/s12881-017-0438-z

Scopus\* WEB OF SCIENCE™

##### **Interactions between environmental factors and maternalfetal genetic variations: strategies to elucidate risks of preterm birth (Completo, 2016)**

S. PEREYRA , B. BERTONI , R. SAPIRO

European Journal of Obstetrics and Gynecology and Reproductive Biology, v.: 202 p.:20 - 25, 2016

Palabras clave: Preterm birth Multifactorial disease Inflammatory pathways Labor

Areas de conocimiento:



**Melanoma, Ancestry and MC1R variants in the Uruguayan admixed population (Completo, 2016)**

HOCHMANN J, CAPPETTA M, PEREZ J, COLISTRO V, S. NICOLLETTI, LARRE BORGES A, RIBAS G, M. MARTINEZ ASUAGA, B. BERTONI  
Journal of basic & applied genetics (BAG), v.: 27 2016  
Palabras clave: melanoma ancestry MC1R variants  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Genética  
Medio de divulgación: Papel  
ISSN: 16660390

Scopus<sup>®</sup> [latindex](#)

**Breast cancer risk and genetic ancestry: a case-control study in Uruguay (Completo, 2015)**

BONILLA C, B. BERTONI, HIDALGO PC, ARTAGAVEYTIA N, ACKERMANN E, BARRETO, I, CANCELA P, CAPPETTA M, EGAÑA A, FIGUEIRO G, HEINZEN S, HOOKER S, ROMAN E, SANS M, KITTLES RA  
BMC Women's Health, v.: 15 11, 2015  
Palabras clave: breast cancer population admixture ancestry informative markers  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Genética  
Medio de divulgación: Internet  
ISSN: 14726874  
DOI: 10.1186/s12905-015-0171-8

Scopus<sup>®</sup> [WEB OF SCIENCE™](#)

**Allelic frequencies and statistical data from 30 INDEL loci in Uruguayan population (Completo, 2014)**

M. SAIZ, F. ANDRE, N. PISANO, N. SANDBERG, B. BERTONI, PAGANO S  
Forensic Science International, 2014  
Palabras clave: indels Uruguayan population population genetics  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética de Poblaciones  
Medio de divulgación: Papel  
ISSN: 03790738  
DOI: 10.1016/j.fsigen.2013.07.013

Scopus<sup>®</sup> [WEB OF SCIENCE™](#)

**Rapid multiplex high resolution melting method to analyze inflammatory related SNPs in preterm birth (Completo, 2012)**

S. PEREYRA, VELAZQUEZ T, B. BERTONI, SAPIRO, R.  
BMC Research Notes, v.: 5 1, p.:69 2012  
Palabras clave: parto prematuro multiplex HRM  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Genética  
Medio de divulgación: Papel  
ISSN: 17560500

Scopus<sup>®</sup>

**Mitochondrial DNA in Basques-descents from Trinidad, Uruguay: Uruguayan- or Basque-like population? (Completo, 2011)**

SANS M, FIGUEIRO G, ACKERMANN E, I. BARRETO, EGAÑA A, B. BERTONI, POITTEVIN-GILMET E, MAYTIA D, P. HIDALGO  
Human Biology, v.: 83 1, p.:55 - 70, 2011  
Palabras clave: mtDNA haplogroup genetic structure  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Poblaciones  
Medio de divulgación: Papel  
ISSN: 00187143

Scopus<sup>®</sup> [WEB OF SCIENCE™](#)

**Toll Receptor 4 Asp299Gly Polymorphism and its association with Preterm Birth and Premature Rupture of**

**Membranes in a South American population. (Completo, 2008)**

REY, GRAZZIA , SKOWRONEK, F , ALCIATURI, J , ALONSO, J , B. BERTONI , SAPIRO, R.  
Molecular human reproduction, 2008

Palabras clave: parto prematuro poblaciones híbridas

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 13609947

Scopus' WEB OF SCIENCE™

**Directional mating and a rapid male population expansion in a hybrid population (Completo, 2005)**

B. BERTONI , L. JIN , R. CHAKRABORTY , M SANS

American Journal of Human Biology, v.: 17 p.:801 - 808, 2005

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 10420533

Scopus' WEB OF SCIENCE™

**Frequencies of the four major Amerindian mtDNA haplogroups in the population of Montevideo, Uruguay (Completo, 2005)**

GASCUE C , MIMBACAS A , SANS M , GALLINO JP , B. BERTONI , HIDALGO P , CARDOSO H

Human Biology, v.: 77 6 , p.:873 - 878, 2005

Palabras clave: mtDNA

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 00187143

[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16715843?](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16715843?ordinalpos=2&itool=EntrezSystem2.PEntrez.Pubmed.Pubmed_R)

[ordinalpos=2&itool=EntrezSystem2.PEntrez.Pubmed.Pubmed\\_R](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16715843?ordinalpos=2&itool=EntrezSystem2.PEntrez.Pubmed.Pubmed_R)

Scopus' WEB OF SCIENCE™

**(GCG)11 founder mutation in the PABPN1 gene on OPMD Uruguayan families. (Completo, 2005)**

RODRÍGUEZ TEJA M , CAMEJO C , B. BERTONI , BRAIDA C , RODRÍGUEZ MM , BRAIS B ,  
MEDICI MARIO , ROCHE L

Neuromuscular Disorders, v.: 15 p.:185 - 190, 2005

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 09608966

Scopus' WEB OF SCIENCE™

**A genetic population study of six Y STRs (Y-Plex6) in an Uruguayan sample and its comparison with other populations. (Completo, 2005)**

PAGANO S , SANS, M. , SONORA S , DOMINGUEZ V , B. BERTONI , CANTERA AM , LORENTE JA

Journal of Forensic Sciences, v.: 50 p.:703 - 704, 2005

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 00221198

Scopus' WEB OF SCIENCE™

**Consanguinity in two Uruguayan cities: historical evolution and characteristics (1800-1994). (Completo, 2004)**

LUSIARDO A , BARRETO, I , HIDALGO, PC , BONILLA, C , B. BERTONI , PORTAS M , SANS, M.

Annals of Human Biology, v.: 31 p.:513 - 525, 2004

Areas de conocimiento:

Ciencias Sociales / Otras Ciencias Sociales / Ciencias Sociales Interdisciplinarias /

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 03014460

Scopus' WEB OF SCIENCE™

**Substantial Amerindian ancestry in the population of Tacuarembó, Uruguay, detected using mtDNA polymorphisms. (Completo, 2004)**

BONILLA, C , B. BERTONI , GONZALEZ S , CARDOSO H , BRUM-ZORRILLA N , SANS, M.  
American Journal of Human Biology, v.: 16 p.:289 - 297, 2004

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 10420533

Scopus® WEB OF SCIENCE™

**Characterization of Admixture in an Urban Sample from Buenos Aires, Argentina, Using Uniparentally and Biparentally Inherited Genetic Markers (Completo, 2004)**

MARTINEZ MARIGNAC V , B. BERTONI , PARRA EJ , BIANCHI NO

Human Biology, v.: 76 p.:546 - 557, 2004

Palabras clave: mestizaje marcadores ancestralidad

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 00187143

Scopus® WEB OF SCIENCE™

**Admixture in Hispanics: distribution of ancestral population contributions in the Continental United States (Completo, 2003)**

B. BERTONI , BUDOWLE B , SANS M , BARTON S , CHAKRABORTY R

Human Biology, v.: 75 1 , p.:1 - 11, 2003

Palabras clave: mestizaje hispanos

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 00187143

Scopus® WEB OF SCIENCE™

**First mtDNA sequences from prehistoric people buried in the mound CH2D01-A, Rocha, Uruguay (Resumen, 2002)**

SANS, M. , B. BERTONI , MCDONOUGH J , BLUTEAU C , CABANA, G , MERRIWETHER, DA

American Journal of Physical Anthropology, v.: 34 p.:145 - 145, 2002

Areas de conocimiento:

Humanidades / Historia y Arqueología / Arqueología /

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 00029483

Scopus® WEB OF SCIENCE™

**Study of Laterality I: Handedness, Hand-clasping and Arm-folding in a Sample from Uruguay (Completo, 1994)**

B. BERTONI , KOLSKI R

Brazilian Journal of Genetics, v.: 17 1 , p.:101 - 104, 1994

Palabras clave: lateralidad

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Brasil

ISSN: 01008455

Scopus® WEB OF SCIENCE™ [latindex](#)

**NO ARBITRADOS**

**Effect of genetic ancestry on leukocyte global DNA methylation in cancer patients (Completo, 2015)**

CAPPETTA M , BERDASCO M , HOCHMANN J , BONILLA C , SANS M , P. HIDALGO ,  
ARTAGAVEYTIA N , KITTLES R , MARTINEZ M , ESTELLER M. , B. BERTONI

BMC Cancer, v.: 15 p.:434 - 447, 2015

Palabras clave: cáncer Genetic Ancestry DNA methylation admixture

Areas de conocimiento:

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

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

Medio de divulgación: Papel  
ISSN: 14712407  
DOI: 10.1186/s12885-015-1461-0

**Estimación del número de indígenas en la región nordeste del Uruguay a partir de ADNmt (Resumen, 2001)**

SANS, M. , B. BERTONI , HIDALGO PC

Revista Argentina de Antropología Biológica, v.: 3 2 , p.:28 - 28, 2001  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana  
Medio de divulgación: Papel  
ISSN: 15147991

**Estudio preliminar de la contaminación bacteriana en la playa Pocitos, Montevideo, Uruguay (Completo, 1989)**

SOMMARUGA R , PINTOS W. , B. BERTONI

Revista de la Facultad de humanidades y ciencias. Serie ciencias biologicas, v.: 1 24 , p.:1 - 15, 1989  
Palabras clave: contaminación  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología Marina, Limnología / Ecología  
Medio de divulgación: Papel  
Lugar de publicación: Uruguay  
ISSN: 0250653x

**LIBROS**

**Handbook of Statistics: Bioinformatics in Human Health and Heredity (2012)**

Participación  
B. BERTONI , VELAZQUEZ T , SANS M , R. CHAKRABORTY  
Número de volúmenes: 28  
Edición: ,  
Editorial: Elsevier, Amsterdam  
En prensa  
Palabras clave: mestizaje poblacion humana  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética de Poblaciones  
Medio de divulgación: Papel  
ISSN/ISBN: 9780444518750

Capítulos:  
A Molecular Information Method to Estimate Population Admixture  
Organizadores: CR Rao, R Chakraborty, P Sen  
Página inicial 339, Página final 352

**Racial Identities, Genetic Ancestry and Health in South America: Argentina, Brazil, Colombia and Uruguay (2011)**

Participación  
B. BERTONI  
Edición: ,  
Editorial: ,  
En prensa  
Palabras clave: mapeo por mestizaje enfermedades complejas  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Epidemiología Genética  
Medio de divulgación: Papel  
ISSN/ISBN:

Capítulos:  
Admixture Mapping and Genetic Technologies  
Organizadores: S. Gibbon, R. Ventura Santos y M. Sans  
Página inicial 103, Página final 120

**Preterm Birth- Mother and Child (2011)**

Participación  
REY, GRAZZIA , S. PEREYRA , VELAZQUEZ T , GRASSO D , ALONSO, J , B. BERTONI , SAPIRO, R.

Edición: ,  
Editorial: InTech,  
Palabras clave: parto prematuro TLR4  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética Epidemiológica  
Medio de divulgación: Papel  
ISSN/ISBN: 9789533078281  
<http://www.intechopen.com/articles/show/title/the-effect-of-inflammation-on-preterm-birth>

Capítulos:  
The effect of inflammation in preterm birth  
Organizadores: John C. Morrison  
Página inicial 183, Página final 200

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

### **ANCESTRÍA E INFERTILIDAD: ASOCIACIÓN ENTRE HAPLOGRUPOS DEL CROMOSOMA Y Y PARÁMETROS ESPERMÁTICOS EN HOMBRES CON INFERTILIDAD IDIOPÁTICA (2016)**

Resumen  
MUT P, SKOWRONEK, F, VELAZQUEZ T, FIGUEIRO G, SANS M, B. BERTONI, R. SAPIRO

Evento: Internacional  
Descripción: XVI Congreso Latinoamericano de Genética  
Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 2016  
ISSN/ISBN: 1852-6233  
Palabras clave: cromosoma Y infertilidad  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Genética  
Medio de divulgación: Otros

### **EFFECTO DE LA EXPOSICIÓN A AGROQUÍMICOS EN LA METILACIÓN GLOBAL DEL ADN EN TRABAJADORES DE PLANTACIONES DE SOJA Y TABACO (2016)**

Resumen  
CAPPETTA M, L. FERNANDEZ, SILVA KAHL V, BENEDETTI D, ALVES J, B. BERTONI, DA SILVA J

Evento: Internacional  
Descripción: XVI Congreso Latinoamericano de Genética  
Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 2016  
Anales/Proceedings: Journal of Basic & Applied Genetics  
ISSN/ISBN: 1852-6233  
Ciudad: Buenos Aires  
Palabras clave: metilación ADN agroquimicos  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Epigenética  
Medio de divulgación: Otros

### **INTEGRACIÓN DE DATOS GENÓMICOS Y EPIGENÓMICOS EN LA DESCRIPCIÓN DE BIOMARCADORES DE RIESGO EN CÁNCER DE MAMA ESPORÁDICO (2016)**

Resumen  
L. BRIGNONI, CAPPETTA M, ARTAGAVEYTIA N, BONILLA C, B. BERTONI

Evento: Internacional  
Descripción: XVI Congreso Latinoamericano de Genética  
Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 2016  
Anales/Proceedings: Journal of Basic & Applied Genetics  
ISSN/ISBN: 1852-6233  
Publicación arbitrada  
Ciudad: Buenos Aires  
Palabras clave: cáncer enfermedad compleja  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Genética  
Medio de divulgación: Otros

**DETECCIÓN DE EXPRESIÓN GÉNICA DIFERENCIAL EN MEMBRANAS FETALES EN PARTO PREMATURO SEVERO (2016)**

Resumen

S. PEREYRA , B. BERTONI , R. SAPIRO

Evento: Internacional

Descripción: XVI Congreso Latinoamericano de Genética

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 2016

Anales/Proceedings: Journal of Basic & Applied Genetics

Volumen: 27

Fascículo: 1

ISSN/ISBN: 1852-6233

Publicación arbitrada

Ciudad: Buenos Aires

Palabras clave: parto prematuro RNAseq

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Otros

**Microdelecciones del cromosoma Y en pacientes con infertilidad y anomalías cromosómicas (2014)**

Resumen

VELAZQUEZ T , R. SAPIRO , JM MONTES , B. BERTONI

Evento: Nacional

Descripción: III Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 2014

Palabras clave: cromosoma Y microdelecciones

Areas de conocimiento:

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

**Análisis de Genes Candidatos en Cáncer de Mama Esporádico en el Uruguay (2014)**

Resumen

L. BRIGNONI , S. RODRIGUEZ , CAPPETTA M , P. HIDALGO , SANS M , BONILLA C ,  
ARTAGAVEYTIA N , B. BERTONI

Evento: Nacional

Descripción: III Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 2014

Palabras clave: cáncer de mama genes candidatos

Areas de conocimiento:

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

**Evaluación de la estructura genética de una muestra de centenarios uruguayos (2014)**

Resumen

SOUTO J , S. BURGUES , VELAZQUEZ T , CAPPETTA M , B. BERTONI , C. NIETO

Evento: Nacional

Descripción: III Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 2014

Palabras clave: mestizaje centenarios

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Disquetes

**Influencia de la ancestría genética en la metilación global del ADN de leucocitos en pacientes con cáncer (2012)**

Resumen

CAPPETTA M , BERDASCO M , HOCHMANN J , BONILLA C , SANS M , P. HIDALGO ,  
ARTAGAVEYTIA N , MARTINEZ M , ESTELLER M. , B. BERTONI

Evento: Nacional

Descripción: XV Congreso Latinoamericano de Genética

Ciudad: Rosario  
Año del evento: 2012  
Palabras clave: cáncer ancestralidad metilación ADN  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Genética  
Medio de divulgación: CD-Rom

**Estudio de asociación génica de SNPs en una vía inflamatoria con el parto pretérmino (2012)**

Resumen  
S. PEREYRA , A DIAZ , E AROCENA , P CARDOZO , D BORBONET , MAS DE AYALA J , ALONSO, J , B. BERTONI , SAPIRO, R.

Evento: Nacional  
Descripción: XIV Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
Ciudad: Piriapolis  
Año del evento: 2012  
Palabras clave: parto prematuro  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Genética  
Medio de divulgación: CD-Rom

**Asociación entre haplogrupos del cromosoma Y e infertilidad masculina (2012)**

Resumen  
VELAZQUEZ T , SKOWRONEK, F , R. SAPIRO , B. BERTONI

Evento: Internacional  
Descripción: XV Congreso Latinoamericano de Genética  
Ciudad: Rosario  
Año del evento: 2012  
Palabras clave: cromosoma Y infertilidad  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Genética

**HAPLOTIPOS DE LA REGION 16q24 EN LA POBLACION URUGUAYA: CONSIDERACIONES HISTORICO-DEMOGRAFICAS. (2011)**

Resumen  
COLISTRO V , B. BERTONI

Evento: Internacional  
Descripción: X Jornadas de Antropología Biológica  
Ciudad: Mar del Plata  
Año del evento: 2011  
Palabras clave: mestizaje haplotipos  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Genética  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética de Poblaciones  
Medio de divulgación: Papel  
<http://www.fcnym.unlp.edu.ar/aabra/Libro%20de%20resumenes.pdf>

**Role of inflammation in preterm birth (2011)**

Resumen expandido  
REY, GRAZZIA , S. PEREYRA , VELAZQUEZ T , GRASSO D , B. BERTONI , R. SAPIRO

Evento: Internacional  
Descripción: X World Congress of Perinatal Medicine  
Ciudad: Punta del Este  
Año del evento: 2011  
Palabras clave: TLR4 parto prematura infeccion  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Genética

**Ancestría genética y cáncer de mama esporádico en una muestra de Uruguay (2010)**

Resumen  
BONILLA C , B. BERTONI , SANS M , P. HIDALGO , ARTAGAVEYTIA N , KITTLES R

Evento: Nacional  
Descripción: XII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
Año del evento: 2010  
Palabras clave: cáncer de mama ancestralidad  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Epidemiología Genética  
Medio de divulgación: Internet  
<http://www.pasteur.edu.uy/sub/>

#### **IDENTIFICACIÓN DE REGIONES GENÓMICAS ASOCIADAS A MELANOMA ESPORÁDICO EN URUGUAY (2010)**

Resumen  
HOCHMANN J, CAPPETTA M, PEREZ J, COLISTRO V, LARRE BORGES A, NICOLETTI S, VELAZQUEZ T, SOUTO J, ROCHE L, RIBAS G, BERDASCO M, MARTINEZ M, B. BERTONI

Evento: Internacional  
Descripción: XIV CONGRESO LATINOAMERICANO DE GENÉTICA  
Ciudad: Viña del Mar  
Año del evento: 2010  
Palabras clave: melanoma mapeo por mestizaje metilación ADN  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Epidemiológica  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Epigenética  
Medio de divulgación: CD-Rom

#### **Diseño de una PCR en tiempo real duplex para detectar polimorfismos en el parto prematuro (2010)**

Resumen  
S. PEREYRA, VELAZQUEZ T, GRASSO D, REY, GRAZZIA, ALONSO, J, B. BERTONI, R. SAPIRO

Evento: Nacional  
Año del evento: 2010  
Palabras clave: parto prematuro PCR RT  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia /  
Medio de divulgación: Internet  
<http://www.pasteur.edu.uy/sub/>

#### **Variación poblacional de los patrones de metilación del ADN en individuos con cáncer de mama esporádico e individuos sanos (2010)**

Resumen  
CAPPETTA M, DA SILVEIRA L, ARTAGAVEYTIA N, BONILLA C, SANS M, P. HIDALGO, BERDASCO M, B. BERTONI

Evento: Internacional  
Descripción: XII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
Ciudad: Piriapolis  
Año del evento: 2010  
Palabras clave: cáncer de mama metilación  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Epigenética  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Epidemiología Genética  
Medio de divulgación: Internet  
<http://www.pasteur.edu.uy/sub/>

#### **POLIMORFISMOS GENÉTICOS ASOCIADOS A SÍNDROME DE OVARIO POLIQUÍSTICO (2010)**

Resumen  
MAS DE AYALA J, ANESETTI G, S. PEREYRA, VELAZQUEZ T, B. BERTONI, ALCIATURI J, CANTU J, CHAVEZ R, SAPIRO, R.

Evento: Internacional  
Descripción: I Congreso Latinoamericano de Endocrinología y Ginecología  
Año del evento: 2010  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Epidemiología Genética



Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología Reproductiva /  
Medio de divulgación: Papel

**Admixture Mapping and Genetic Technologies (2009)**

Completo  
B. BERTONI

Evento: Internacional  
Descripción: Genetic Admixture and Identity Workshop  
Ciudad: Londres  
Año del evento: 2009  
Palabras clave: mapeo por mestizaje  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Epidemiología Genética  
Medio de divulgación: Papel

**Genoma y Longevidad (2009)**

Resumen  
B. BERTONI

Evento: Regional  
Descripción: IV Congreso Uruguayo de Gerontología y Geriátrica: I Encuentro Interdepartamental de Gerontología y Geriátrica: Foro Internacional sobre Envejecimiento Activo  
Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 2009  
Palabras clave: longevidad genes  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia /  
Medio de divulgación: Papel

**Estudio de las características epidemiológicas y de ancestralidad del melanoma esporádico en el Uruguay (2009)**

Resumen  
PEREZ J, HOCHMANN J, NICOLETTI S, LARRE BORGES A, CAPPETTA M, ALMADA R,  
VELAZQUEZ T, ROCHE L, SILVEIRA P, DELGADO L, MARTINEZ M, B. BERTONI

Evento: Internacional  
Descripción: XXVII RADLA  
Ciudad: Ciudad de Mexico  
Año del evento: 2009  
Palabras clave: melanoma  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Epidemiología Genética  
Medio de divulgación: Papel

**Estudio de Asociación entre Ancestralidad y Melanoma: MC1R como posible gen candidato (2009)**

Resumen  
HOCHMANN J, CAPPETTA M, NICOLETTI S, LARRE BORGES A, ROCHE L, DELGADO L,  
MARTINEZ M, B. BERTONI

Evento: Regional  
Descripción: XXXVIII Congreso Argentino de Genética  
Ciudad: Cordoba  
Año del evento: 2009  
Palabras clave: melanoma ancestralidad MC1R  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Epidemiología Genética  
Medio de divulgación: Papel

**Avance del estudio genético epidemiológico y fenotípico de la población afecta por melanoma esporádico en Uruguay (2008)**

Resumen  
PEREZ J, HOCHMANN J, NICOLETTI S, LARRE BORGES A, CAPPETTA M, ALMADA R,  
VELAZQUEZ T, ROCHE L, CABRERA L, DELGADO L, MARTINEZ M, B. BERTONI

Evento: Nacional  
Descripción: XII Congreso Uruguayo de Dermatología  
Ciudad: Punta del Este  
Año del evento: 2008  
Palabras clave: melanoma  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Epidemiología Genética  
Medio de divulgación: Papel

**Epigenoma-medio ambiente: Nueva fuente de variación fenotípica (2008)**

Resumen  
CAPPETTA M , ARTAGAVEYTIA N , B. BERTONI

Evento: Nacional  
Descripción: I Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética.  
Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 2008  
Anales/Proceedings: I Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética.  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epigenómica  
Medio de divulgación: CD-Rom

**Aproximación al mapeo por mestizaje; ventajas, problemas y el melanoma esporádico (2008)**

Resumen  
HOCHMANN J , CAPPETTA M , COLISTRO V , B. BERTONI

Evento: Nacional  
Descripción: I Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética  
Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 2008  
Anales/Proceedings: I Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética  
Editorial: Sociedad Uruguaya de Genética  
Ciudad: Montevideo  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Genética/Genómica  
Medio de divulgación: CD-Rom

**Estudio de asociación entre ancestralidad y melanoma: mapeo por mestizaje (2007)**

Resumen  
HOCHMANN J , CAPPETTA M , NICOLETTI S , LARRE BORGES A , ROCHE L , DELGADO L , MARTINEZ M , B. BERTONI

Evento: Nacional  
Descripción: XII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
Ciudad: Minas  
Año del evento: 2007  
Anales/Proceedings: Actas de Fisiología  
Volumen: 11  
Página inicial: 105  
ISSN/ISBN: 9789974421462  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Genética/Genómica  
Medio de divulgación: Papel

**Los factores evolutivos demográficos en los pseudoequilibrios de ligamiento y la tasa de mutación de microsatélites (2007)**

Resumen  
COLISTRO V , B. BERTONI

Evento: Nacional  
Descripción: XII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
Ciudad: Minas  
Año del evento: 2007

Anales/Proceedings: Actas de Fisiología  
Volumen: 11  
Página inicial: 1008  
Editorial: UDELAR  
Ciudad: Montevideo  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética de Poblaciones  
Medio de divulgación: Papel

**The Uruguayan population in mapping admixture studies (2006)**

Resumen expandido  
B. BERTONI , P. HIDALGO , CHAKRABORTY R , SANS M

Evento: Internacional  
Descripción: CIGB 3rd International Workshop on Genomics  
Ciudad: Varadero  
Año del evento: 2006  
Anales/Proceedings: CIGB 3rd International Workshop on Genomics  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología  
Genética/Genómica  
Medio de divulgación: CD-Rom

**Phenotypic and Genetic analysis of families with idiopathic generalized epilepsy (2005)**

Resumen  
BRAGA P , SCARAMELLI A , RODRÍGUEZ MM , DIEGUEZ E , B. BERTONI

Evento: Internacional  
Descripción: 26th. International Epilepsy Congress  
Ciudad: Paris  
Año del evento: 2005  
Anales/Proceedings: Journal of the International League Against Epilepsy  
Volumen: 46  
Página inicial: 254  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología  
Genética/Genómica  
Medio de divulgación: Papel

**El pasado demográfico en el análisis de los aportes masculinos a las poblaciones masculinas latinoamericanas (2005)**

Resumen  
B. BERTONI , SANS M , CHAKRABORTY R

Evento: Regional  
Descripción: VII Jornadas de Antropología Biológicas de la Asociación Argentina de Antropología  
Ciudad: Córdoba  
Año del evento: 2005  
Anales/Proceedings: VII Jornadas de Antropología Biológicas de la Asociación Argentina de Antropología  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética de Poblaciones  
Medio de divulgación: Papel

**Los microsatélites del cromosoma Y en el análisis de los aportes ancestrales de poblaciones híbridas humanas (2004)**

Resumen  
B. BERTONI

Evento: Nacional  
Descripción: 3er. Encuentro de Jóvenes Biólogos PEDECIBA Biología  
Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 2004  
Anales/Proceedings: 3er. Encuentro de Jóvenes Biólogos PEDECIBA Biología  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética de Poblaciones

**First mtDNA sequences from prehistoric people buried in the mound CH2D01-A, Rocha, Uruguay (2002)**

Resumen

SANS M , B. BERTONI , MCDONOUGH JE , BLUTEAU C , CABANA, G , MERRIWETHER, DA

Evento: Internacional

Descripción: 71st. Annual Meeting, American Association of Physical Anthropology

Ciudad: Buffalo

Año del evento: 2002

Anales/Proceedings:Am J Phys Anthropol

Volumen:32

Página inicial: 135

Áreas de conocimiento:

Humanidades / Historia y Arqueología / Arqueología / Antropología Biológica

Medio de divulgación: Papel

**El aporte femenino amerindio en la composición de la estructura genética en una muestra de la ciudad de Montevideo, URUGUAY (2002)**

Resumen

B. BERTONI , FIGUEIRO G , BENGOCHEA M , ALVAREZ I , SANS M

Evento: Internacional

Descripción: VII Congreso de la Asociación Latinoamericana de Antropología Biológica

Ciudad: México

Año del evento: 2002

Anales/Proceedings:VII Congreso de la Asociación Latinoamericana de Antropología Biológica

Áreas de conocimiento:

Humanidades / Historia y Arqueología / Arqueología / Antropología Biológica

Medio de divulgación: Papel

**Estimación del número de indígenas en la región nordeste del Uruguay a partir de ADNmt (2001)**

Resumen

SANS M , B. BERTONI , P. HIDALGO

Evento: Internacional

Descripción: VI Congreso de la Asociación de Antropología Biológica Argentina

Ciudad: Puerto Madryn

Año del evento: 2001

Anales/Proceedings:Revista Argentina de Antropología Biológica

Volumen:3

Fascículo: 2

Página inicial: 28

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

**Primeras secuencias de ADN mitocondrial de indígenas prehistóricos del Uruguay (2001)**

Resumen

B. BERTONI , FIGUEIRO G , CABANA, G , BLUTEAU C , MERRIWETHER, DA , SANS M

Evento: Nacional

Descripción: X Congreso Nacional de Arqueología del Uruguay

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 2001

Anales/Proceedings:X Congreso Nacional de Arqueología del Uruguay

Áreas de conocimiento:

Humanidades / Historia y Arqueología / Arqueología / Antropología Biológica

Medio de divulgación: Papel

**Relaciones Morfológicas de las Poblaciones Prehistóricas del Uruguay: Análisis de Restos Esqueletarios Humanos (2000)**

Completo

B. BERTONI , PORTAS M , SANS M

Evento: Nacional

Descripción: Simposio Internacional de Arqueología de las Tierras Bajas

Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 2000  
Anales/Proceedings:Arqueología de las Tierras Bajas  
Pagina inicial: 367  
Pagina final: 382  
Editorial: Ministerio de Educación y Cultura  
Ciudad: Montevideo  
Palabras clave: prehistoria  
Areas de conocimiento:  
Humanidades / Historia y Arqueología / Arqueología / Antropología Física  
Medio de divulgación: Papel

**Population admixture in America: concepts, estimations, and the direction of gene flow (2000)**

Resumen  
B. BERTONI , SANS M , P. HIDALGO

Evento: Internacional  
Descripción: 69th. Annual Meeting, American Association of Physical Anthropology  
Ciudad: San Antonio  
Año del evento: 2000  
Anales/Proceedings:American Journal Physical Anthropology  
Volumen:30  
Pagina inicial: 268  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética de Poblaciones  
Medio de divulgación: Papel

**Análisis de los aportes uniparentales masculinos en la población híbrida del nordeste del Uruguay (2000)**

Resumen  
B. BERTONI , BARRETO, I , L. JIN , CHAKRABORTY R , SANS M

Evento: Internacional  
Descripción: VI Congreso de la Asociación Latinoamericana de Antropología Biológica  
Ciudad: Maldonado  
Año del evento: 2000  
Anales/Proceedings:VI Congreso de la Asociación Latinoamericana de Antropología Biológica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética de Poblaciones  
Medio de divulgación: Papel

**La historia uruguaya escrita en genes: Aportes uniparentales masculinos a través de los marcadores DYS199, DYS287, DYS389 y DYS391 en una muestra del departamento de Tacuarembó (2000)**

Resumen  
B. BERTONI , BARRETO, I , L. JIN , CHAKRABORTY R , M SANS

Evento: Nacional  
Descripción: IX Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
Ciudad: Solis  
Año del evento: 2000  
Anales/Proceedings:IX Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética de Poblaciones  
Medio de divulgación: Papel

**Estudio de una muestra de la población uruguaya para los marcadores LDLR, GYPA, HBG, D7S8, GC y HLA-DQA2. (1999)**

Resumen  
B. BERTONI , PAGANO S , PEREZ A , MECHOSO B , VIERA E

Evento: Internacional  
Descripción: Reunión del GEP-ISFH  
Ciudad: La Gomera  
Año del evento: 1999  
Anales/Proceedings:Reunión del GEP-ISFH  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética de Poblaciones

Medio de divulgación: CD-Rom

**Estudio de la frecuencias alélicas para tres loci STR (D16S539, D7S820, D13S317) en la población uruguaya y comparación con datos regionales (1999)**

Resumen

PAGANO S , MECHOSO B , B. BERTONI

Evento: Internacional

Descripción: II Segundo Simposio Latino Americano de Identificación Humana

Ciudad: Belo Horizonte

Año del evento: 1999

Anales/Proceedings:II Segundo Simposio Latino Americano de Identificación Humana

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: CD-Rom

**Prehistoric relationships among Uruguayan and other American populations (1998)**

Resumen

SANS M , PORTAS M , BARRETO, I , BONILLA, C , B. BERTONI

Evento: Internacional

Descripción: 14th Congress of the International Union of Anthropological and Ethnological Sciences

Ciudad: Williamsburg

Año del evento: 1998

Anales/Proceedings:14th Congress of the International Union of Anthropological and Ethnological Sciences

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

**Uniones direccionales entre Amerindios Afro-uruguayos y descendientes de Tacuarembó (Uruguay): Marcadores del cromosoma Y y mitocondriales (1998)**

Resumen

BONILLA, C , B. BERTONI , MOSAGA N , CARVALLO P , CHAKRABORTY R , L. JIN , ROTHHAMMER F , SANS M

Evento: Internacional

Descripción: V Congreso de la Asociación Latinoamericana de Antropología Biológica

Ciudad: La Habana

Año del evento: 1998

Anales/Proceedings:V Congreso de la Asociación Latinoamericana de Antropología Biológica

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

## Producción técnica

### PRODUCTOS

#### Varmix (2005)

Software, Otra

B. BERTONI , CHAKRABORTY R

Software para cálculo de mestizaje basado en información molecular

País: Uruguay

Disponibilidad: Irrestringida

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

#### tesdes (2004)

Software, Otra

B. BERTONI

Software para el cálculo del pasado demográfico

País: Uruguay  
Disponibilidad: Irrestringida  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética de Poblaciones  
Medio de divulgación: Internet

#### **Admix95 (2000)**

Software, Otra  
B. BERTONI  
Software para el cálculo de mestizaje en una población híbrida  
País: Uruguay  
Disponibilidad: Irrestringida  
Palabras clave: mestizaje  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética de Poblaciones  
Medio de divulgación: Internet  
www.genetica.edu.uy

### **PROCESOS**

#### **Rapid multiplex high resolution melting method to analyze inflammatory related SNPs in preterm birth (2012)**

Técnica Analítica  
B. BERTONI  
Método para la detección de variantes alélicas de SNPs en forma simultánea  
País: Uruguay  
Disponibilidad: Irrestringida  
Institución financiadora: CSIC  
Palabras clave: multiplex HRM  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Genética  
Medio de divulgación: Papel

## **Evaluaciones**

### **EVALUACIÓN DE PROYECTOS**

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

##### **Investigación de Ciencias Básicas y Aplicadas ( 2015 )**

Perú  
CONCYTEC-FONDECYT  
Cantidad: Menos de 5

##### **ANII ( 2010 / 2016 )**

Uruguay  
ANII  
Cantidad: Menos de 5

### **EVALUACIÓN DE PUBLICACIONES**

#### **COMITÉ EDITORIAL**

##### **Gene ( 2012 / 2013 )**

Cantidad: Menos de 5

##### **RUNA Revista del Instituto de Ciencias Antropológicas ( 2012 / 2012 )**

Cantidad: Menos de 5

##### **Revista Argentina de Antropología ( 2009 / 2009 )**

Cantidad: Menos de 5

**Annals of Human Biology ( 2009 / 2010 )**

Cantidad: Menos de 5

**American Journal of Human Biology ( 2003 / 2010 )**

Cantidad: Menos de 5

## **EVALUACIÓN DE EVENTOS Y CONGRESOS**

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

Uruguay

**XIII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias ( 2010 )**

Uruguay

## **JURADO DE TESIS**

**Posgrado en Biología ( 2014 / 2015 )**

Jurado de mesa de evaluación de tesis  
Sector Extranjero/Internacional/Otros / Universidad de Antioquia / Colombia  
Nivel de formación: Doctorado

**Posgrado en Genética ( 2013 / 2016 )**

Jurado de mesa de evaluación de tesis  
Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Uruguay  
Nivel de formación: Doctorado

## **Formación de RRHH**

### **TUTORÍAS CONCLUIDAS**

#### **POSGRADO**

**Efecto de los procesos microevolutivos en la estructura haplotípica y su aplicación en enfermedades complejas (2012)**

Tesis de maestría  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay  
Programa: Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)  
Nombre del orientado: Valentina Colistro  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Palabras Clave: mestizaje desequilibrio de ligamiento  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Genética  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética de Poblaciones

**Identificación y caracterización de regiones cromosómicas asociadas a melanoma esporádico en el Uruguay mediante el método de mapeo por mestizaje: MC1R como posible gen candidato (2012)**

Tesis de maestría  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR /



Uruguay  
Programa: Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)  
Nombre del orientado: Jimena Hochmann  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Palabras Clave: mestizaje melanoma epidemiología genética  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Genética

**Variación poblacional de los patrones de metilación del ADN en individuos afectados por cáncer de mama o melanoma esporádico e individuos sanos (2010)**

Tesis de doctorado  
Sector Educación Superior/Público / / Uruguay  
Nombre del orientado: Mónica Cappetta  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Palabras Clave: cáncer metilación epigenética  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Epidemiología Epigenoma

**GRADO**

**Comparación de diferentes aproximaciones al cálculo de mestizaje por STRs (2013)**

Tesis/Monografía de grado  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay  
Programa: Licenciatura en Ciencias Biológicas  
Nombre del orientado: Tatiana Velazquez  
Medio de divulgación: Papel  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Palabras Clave: microsatélites mestizaje  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética de Poblaciones

**Análisis de Genes Candidatos en Cáncer de Mama (2013)**

Tesis/Monografía de grado  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay  
Programa: Licenciatura en Bioquímica  
Nombre del orientado: Lucia Brignoni  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Palabras Clave: cáncer de mama genes candidatos  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Genética

**OTRAS**

**Análisis de pseudoequilibrios de ligamiento del cromosoma Y mediante simulación de diversos factores evolutivos (2007)**

Iniciación a la investigación  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay  
Nombre del orientado: Valentina Colistro  
Medio de divulgación: Papel  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Palabras Clave: cromosoma Y ligamiento  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética de Poblaciones

**Estudio poblacional de comunidades guaraníes en Misiones, mediante marcadores moleculares de ADN mitocondriales y cromosoma Y (2004)**

Iniciación a la investigación  
Sector Extranjero/Internacional/Otros / Otros / Otros / Uruguay  
Nombre del orientado: Antonio Diez  
Medio de divulgación: Papel  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Áreas de conocimiento:

## TUTORÍAS EN MARCHA

### POSGRADO

#### **Análisis de genes candidatos en Diabetes atípica (2016)**

Tesis de maestría  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina - UDeLaR/  
Uruguay  
Programa: PROINBIO  
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad  
Nombre del orientado: Jorge Souto  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Palabras Clave: diabetes  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

#### **Análisis de una familia con insuficiencia suprarrenal primaria y un patrón de herencia ligado al cromosoma X (2016)**

Tesis de maestría  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina - UDeLaR/  
Uruguay  
Programa: PROINBIO  
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad  
Nombre del orientado: Soledad Rodríguez  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Palabras Clave: cromosoma X  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

#### **Integración genómica y epigenómica en la descripción de biomarcadores de riesgo en cáncer de mama (2015)**

Tesis de maestría  
Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Programa de  
Desarrollo de las Ciencias Básicas / Uruguay  
Programa: Maestría en Genética  
Tipo de orientación: Tutor único o principal  
Nombre del orientado: Lucía Brignoni  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Palabras Clave: cáncer biomarcadores  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Epigenética

#### **Asociación de la estructura del cromosoma Y con la infertilidad (2014)**

Tesis de maestría  
Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Programa de  
Desarrollo de las Ciencias Básicas / Uruguay  
Programa: Maestría en Genética  
Nombre del orientado: Tatiana Velazquez  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Palabras Clave: cromosoma Y infertilidad  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Genética

#### **Expresión génica de membranas fetales en prematuros (2012)**

Tesis de doctorado  
Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Programa de  
Desarrollo de las Ciencias Básicas / Uruguay  
Programa: Doctorado en Genética  
Nombre del orientado: Silvana Pereyra  
Medio de divulgación: Otros  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Palabras Clave: parto prematuro expresion genica

Áreas de conocimiento:

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

## Otros datos relevantes

### PREMIOS, HONORES Y TÍTULOS

#### Investigador Nivel I Sistema Nacional de Investigación (2008)

(Nacional)  
ANII

#### Premio del Sindicato Médico del Uruguay y Laboratorios Gautier (2002)

Sindicato Médico del Uruguay

### PRESENTACIONES EN EVENTOS

#### III Foro Universitario de Salud Pública (2016)

Encuentro  
Epidemiología Genética en Cáncer  
Ecuador  
Tipo de participación: Conferencista invitado  
Carga horaria: 1  
Nombre de la institución promotora: Universidad Central del Ecuador  
Palabras Clave: cáncer  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

#### III Foro Universitario de Salud Pública (2016)

Encuentro  
Variabilidad epigenómica en los individuos normales y afectados por cáncer.  
Ecuador  
Tipo de participación: Conferencista invitado  
Carga horaria: 1  
Nombre de la institución promotora: Universidad Central del Ecuador  
Palabras Clave: cáncer  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

#### Seminario Internacional Nutrición y Cáncer de Mama (2013)

Seminario  
Ancestralidad, epigenética y cáncer de mama en Uruguay  
Uruguay  
Tipo de participación: Conferencista invitado  
Nombre de la institución promotora: PRONACAN  
Palabras Clave: cáncer de mama mapeo por mestizaje epigenética  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Genética

#### Aspectos de la Genética del Cáncer de Mama y su Impacto en el Manejo Clínico Multidisciplinario (2013)

Taller  
Ancestralidad y cáncer de mama en Uruguay  
Uruguay  
Tipo de participación: Conferencista invitado  
Palabras Clave: cáncer de mama haplotipos genes candidatos  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Genética

#### Cancer Genomics (2013)

Simposio

Cancer and genetic structure of the uruguayan population  
Uruguay

Tipo de participación: Conferencista invitado

Palabras Clave: mestizaje cáncer de mama

Areas de conocimiento:

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

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

Congreso

Efectos de la ancestralidad genética en el cáncer.

Uruguay

Tipo de participación: Expositor oral

Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Biociencias

Palabras Clave: mestizaje cáncer genética

Areas de conocimiento:

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

#### **GENETIC ADMIXTURE AND IDENTITY WORKSHOP (2009)**

Taller

GENETIC ADMIXTURE AND IDENTITY WORKSHOP

Gran Bretaña

Tipo de participación: Conferencista invitado

Carga horaria: 30

Nombre de la institución promotora: Anthropology Department, College of London

Palabras Clave: mapeo por mestizaje

Areas de conocimiento:

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

#### **I Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética (2008)**

Congreso

I Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética

Uruguay

Tipo de participación: Moderador

Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Genética

Areas de conocimiento:

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

#### **XII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias (2007)**

Congreso

XII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias

Uruguay

Tipo de participación: Expositor oral

Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Biociencias

Areas de conocimiento:

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

#### **3rd International Workshop on Genomics (2006)**

Taller

3rd International Workshop on Genomics

Cuba

Tipo de participación: Conferencista invitado

Nombre de la institución promotora: CIGB

Areas de conocimiento:

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

#### **VII Jornadas de Antropología Biológicas de la Asociación Argentina de Antropología (2005)**

Congreso

VII Jornadas de Antropología Biológicas de la Asociación Argentina de Antropología Argentina

Tipo de participación: Conferencista invitado

Nombre de la institución promotora: Asociación Argentina de Antropología Biológica

Areas de conocimiento:

**3er. Encuentro de Jóvenes Biólogos PEDECIBA Biología (2004)**

Encuentro  
3er. Encuentro de Jóvenes Biólogos PEDECIBA Biología  
Uruguay  
Tipo de participación: Expositor oral  
Nombre de la institución promotora: PEDECIBA  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

**VI Congreso de la Asociación Latinoamericana de Antropología Biológica (2000)**

Congreso  
VI Congreso de la Asociación Latinoamericana de Antropología Biológica  
Uruguay  
Tipo de participación: Expositor oral  
Nombre de la institución promotora: ALAB  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

**JURADO/INTEGRANTE DE COMISIONES EVALUADORAS DE TRABAJOS ACADÉMICOS**

**ROL DE LA REMODELACIÓN NUCLEOSÓMICA EN CÉLULAS SÍMIL SÍNDROME DE COCKAYNE (2016)**

Candidato: Jonatan Valencia  
Tipo Jurado: Tesis de Maestría  
MIMBACAS A , DI TOMASO V , B. BERTONI  
Maestría en Genética / Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Uruguay  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Palabras Clave: reparación ADN  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

**Papel del Toll Receptor 4 en el Síndrome de Ovario Poliquísticos (2015)**

Candidato: Jimena Mas de Ayala  
Tipo Jurado: Tesis de Maestría  
MIMBACAS A , HERNANDEZ A , B. BERTONI  
Maestría en Genética / Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Uruguay  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Palabras Clave: infertilidad  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

**Análisis de las interacciones genómicas en una región del genoma (8q24) asociada al cáncer de próstata y colon, mediante captura de la conformación de la cromatina y secuenciación masiva (2014)**

Candidato: Valeria Romero  
Tipo Jurado: Tesis de Maestría  
FOLLE G , GARAT B , B. BERTONI  
Maestría en Genética / Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Uruguay  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Palabras Clave: cáncer  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

**Estudio de la variación temporal y espacial en el ADN mitocondrial de las poblaciones prehistóricas (2013)**

Candidato: Gonzalo Figueira  
Tipo Jurado: Tesis de Doctorado  
B. BERTONI

## Información adicional

2012 - presente. Presidente de la Sociedad Uruguaya de Genética (SUG)

2014 - 2016. Presidente de la Asociación Latinoamericana de Genética

2015 - 2016. Organización del XVI Congreso de la Asociación Latinoamericana de Genética

## Indicadores de producción

<b>PRODUCCIÓN BIBLIOGRÁFICA</b>	<b>67</b>
<b>Artículos publicados en revistas científicas</b>	22
Completo	20
Resumen	2
<b>Trabajos en eventos</b>	42
<b>Libros y Capítulos</b>	3
Capítulos de libro publicado	3
<b>PRODUCCIÓN TÉCNICA</b>	<b>4</b>
<b>Productos tecnológicos</b>	3
<b>Procesos o técnicas</b>	1
<b>EVALUACIONES</b>	<b>11</b>
<b>Evaluación de proyectos</b>	2
<b>Evaluación de eventos</b>	2
<b>Evaluación de publicaciones</b>	5
<b>Jurado de tesis</b>	2
<b>FORMACIÓN RRHH</b>	<b>12</b>
<b>Tutorías/Orientaciones/Supervisiones concluidas</b>	7
Iniciación a la investigación	2
Tesis de maestría	2
Tesis de doctorado	1
Tesis/Monografía de grado	2
<b>Tutorías/Orientaciones/Supervisiones en marcha</b>	5
Tesis de doctorado	1
Tesis de maestría	4