



**BERNARDO RÓMULO  
BERTONI JARA**

Doctor



[bbertoni@fmed.edu.uy](mailto:bbertoni@fmed.edu.uy)  
<http://www.genetica.fmed.edu.uy/integrantes>

Depto de Génética 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: 12/12/2025  
Última actualización: 11/12/2025

## Datos Generales

### INSTITUCIÓN PRINCIPAL

Universidad de la República/ Facultad de Medicina / Unidad Académica de Genética / Uruguay

### DIRECCIÓN INSTITUCIONAL

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

Dirección: Departamento de Genética / Avda. Gral. Flores 2125 / 11800

País: Uruguay / Montevideo / Montevideo

Teléfono: (5982) 9243414 / 3497

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

## Formación

### Formación académica

#### CONCLUIDA

#### DOCTORADO

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

Universidad de la República - Facultad de Ciencias, Uruguay

Título de la disertación/tesis/defensa: 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, Uruguay

Título de la disertación/tesis/defensa: 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, Uruguay

Título de la disertación/tesis/defensa:

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

#### **Metaanálisis de datos genéticos (10/2019 - 10/2019)**

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Sociedad Argentina de Genética , Argentina

6 horas

Palabras Clave: "metaanálisis" "epidemiología" "genómica"

Areas de conocimiento:

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

#### **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

#### **Genética 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 , 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 / 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

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

Sector Gobierno/Público / Ministerio de Educación y Cultura / 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 / 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 , 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 EXTRANJERO/INTERNACIONAL/OTROS - ESTADOS UNIDOS

University of California, Davis / Latin American Genomics of Breast Cancer Consortium (LAGENO-BC)

### VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

#### Colaborador (11/2021 - a la fecha)

1 hora semanal

El Consorcio Latinoamericano de Genómica del Cáncer de Mama (LAGENO-BC) es un esfuerzo colaborativo conformado por un equipo multinacional de investigadores que comparten conocimientos y materiales para facilitar la investigación genética del cáncer de mama en diversas poblaciones de América Latina y su diáspora. LAGENO-BC tiene como objetivo construir una base de datos genómicos y epidemiológicos que incluya individuos de diferentes países y con diferentes proporciones de ascendencia genética para estudiar en América Latina el riesgo y la supervivencia del cáncer de mama.

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

Facultad de Medicina / Departamento de Genética

### VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

#### Funcionario/Empleado (02/2019 - a la fecha) Trabajo relevante

Profesor Agregado 40 horas semanales / Dedicación total

Escalafón: Docente

Grado: Grado 4

Cargo: Efectivo

#### Funcionario/Empleado (04/2005 - 02/2019)

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, S. RODRIGUEZ, SOUTO J, COLISTRO V, VELAZQUEZ T, HOCHMANN J

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: S. PEREYRA, R. SAPIRO, VELAZQUEZ T

Palabras clave: polimorfismos prematuros

Áreas 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 cardiovasculares. 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 muy 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: ARTAGAVEYTIA N, L. FERNANDEZ, L. BRIGNONI, CAPPETTA M

Palabras clave: cáncer epigenómica metilación

Áreas 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: ALMADA R, COLISTRO V, VELAZQUEZ T

Palabras clave: cromosoma Y mestizaje microevolución haplotipos haplobloques recombinación

Áreas 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, PON1, PSEN1, SOD2 y WRN. Por otra parte, los procesos epigenéticos claramente están involucrados en este proceso pero su acción aún no está 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 Geriatría 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: I. MIMBACAS, S. BURGUES, NETTO C, SOUTO J, CAPPETTA M

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**

### **Relevancia pronóstica del perfil genético y epigenético en Leucemia Mieloblástica Aguda (12/2015 - a la fecha)**

Las leucemias agudas mieloblásticas (LAM) y Síndromes Mielodisplásicos (SMD) constituyen un grupo de enfermedades malignas que ocurren predominantemente en la edad adulta y comparten una etiopatogenia común evidenciada por alteraciones genéticas y epigenéticas. Estas son relevantes para el diagnóstico, pronóstico (estratificación de pacientes en grupos de riesgo), implementación terapéutica (identificación de blancos moleculares) y clasificación en distintas entidades clínico-patológicas. En Uruguay la caracterización/estratificación de LAM se realiza mediante la citomorfología, inmunofenotipo, citogenética y biología molecular (mutaciones en genes FLT3, NPM1, c-KIT y CEBPA). Todo ello aplicando un algoritmo diagnóstico diseñado por los autores de la presente propuesta basado en los grupos de referencia internacional y recomendaciones de la OMS. Ello permite la correcta estratificación de nuestros pacientes en grupos de riesgo y la racionalización terapéutica. Recientemente las técnicas de secuenciación masiva (NGS), han detectado nuevas alteraciones genéticas y epigenéticas en LAM/SMD (genes: IDH1, IDH2, DNMT3A, WT1, TET2, MLL, ASXL1, CBL, NRAS, KRAS, Tp53; EZH2) siendo algunas blancos de nuevas terapias con inhibidores de tirosinquinazas y agentes hipometilantes. La utilización racional de estas drogas y la evaluación de la respuesta a ellas requiere un diagnóstico y seguimiento preciso basados en técnicas moleculares de última generación. El objetivo de esta propuesta es profundizar en el abordaje diagnóstico molecular de LAM/SMD, estratificar a los pacientes en grupos pronósticos y optimizarlos tratamientos mediante la incorporación de marcadores moleculares emergentes a los ya existentes. Se establecerá una alianza estratégica empresa-academia (AEPSM-UdelaR), que potenciará la incorporación de NGS aplicada al estudio de neoplasias hematológicas de gran impacto en Salud. Los estudios estarán disponibles para los pacientes del país que lo requieran. Estos marcadores tienen la potencialidad de usarse en otras patologías oncológicas. Se destaca del proyecto su carácter innovador, democratizador, y su relevante impacto público y social, tanto en el ámbito local como regional.

2 horas semanales

Facultad de Medicina , Depto. de Genética

Investigación

Integrante del Equipo

En Marcha

RRHH formados en el proyecto:

Pregrado:1

Financiación:

Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: Bernardo Rómulo BERTONI JARA, José Tort, Gonzalo Manrique, Mónica CAPPETTA

SAPRIZA, María Noel ZUBILLAGA BIURRUN

Palabras clave: metilación ADN Leucemia Mioblastica NGS

Áreas de conocimiento:

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

### **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

RRHH formados en el proyecto:

Especialización:1

Maestría/Magister:1

Financiación:

Comisión Sectorial de Investigación Científica, Uruguay, Apoyo financiero

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

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  
RRHH formados en el proyecto:  
Pregrado:1  
Maestría/Magister:2  
Doctorado:1  
Financiación:  
Comisión Sectorial de Investigación Científica, Uruguay, Apoyo financiero  
Equipo: 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  
Areas 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  
RRHH formados en el proyecto:  
Doctorado:1  
Financiación:  
Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero  
Equipo: CAPPETTA M (Responsable) , L. BRIGNONI  
Palabras clave: cáncer de mama epigenómica  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epigenetica epidemiologica

#### **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  
RRHH formados en el proyecto:  
Pregrado:1  
Doctorado:1  
Financiación:  
Comisión Sectorial de Investigación Científica, Uruguay, Apoyo financiero  
Equipo: 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, Uruguay, Apoyo financiero  
Equipo: D OLAZABAL , TORT J , R. SAPIRO , A. FERNANDEZ , G. CECCHETTO , R. RADI , 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

RRHH formados en el proyecto:

Pregrado:1

Doctorado:2

Financiación:

Institución del exterior, Apoyo financiero

Equipo: P. HIDALGO, SANS M (Responsable), BARRETO, I, ARTAGAVEYTIAN (Responsable), FIGUEIRO G, ROMAN E, EGAÑA A, AKERMANN E, CAPPETTA M

Palabras clave: cáncer de mama mapeo por mestizaje genómica estructural

Áreas 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

RRHH formados en el proyecto:

Pregrado:1

Doctorado:1

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

Palabras clave: cáncer metilación poblaciones

Áreas 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

RRHH formados en el proyecto:

Pregrado:1

Especialización:1

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

Palabras clave: melanoma 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

#### **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

RRHH formados en el proyecto:  
Maestría/Magister:1  
Equipo: SANS M (Responsable)

## **DOCENCIA**

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

Grado  
Asistente  
Asignaturas:  
Biología Celular y Molecular, 15 horas, Teórico-Práctico  
Áreas 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  
Áreas 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

Areas 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  
Areas 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  
Areas 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  
Areas 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:

**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  
Áreas 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 EXTRANJERO/INTERNACIONAL/REDES INTERNACIONALES - REDES INTERNACIONALES - URUGUAY**

Asociación Latinoamericana de Genética

**VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN**

**Otro (10/2010 - a la fecha)**

socio 1 hora semanal

**Otro (10/2014 - 10/2016)** Trabajo relevante

Presidente 2 horas semanales

**ACTIVIDADES**

**DIRECCIÓN Y ADMINISTRACIÓN**

**Vice Presidente (10/2016 - a la fecha )**

1 hora semanales

**GESTIÓN ACADÉMICA**

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

Otros 2 horas semanales

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

## Sociedad Uruguaya de Genética

### VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

#### Otro (07/2007 - a la fecha) Trabajo relevante

socio 1 hora semanal

### ACTIVIDADES

#### DIRECCIÓN Y ADMINISTRACIÓN

##### Presidente (10/2012 - 12/2016)

2 horas semanales

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

Área Biología (PEDECIBA) / Udelar

### 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

##### Maestría en Biología (04/2012 - a la fecha)

Maestría

Organizador/Coordinador

Asignaturas:

Análisis del Genoma Humano, 45 horas, Teórico-Práctico

Genética de Poblaciones, 45 horas, Teórico-Práctico

##### (10/2013 - a la fecha)

Maestría

Responsable

Asignaturas:

Genética de Poblaciones, 9 horas, Teórico-Práctico

##### Maestría en Ciencias Biológicas - Opción Genética (06/2009 - 07/2019)

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

##### (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

**(06/2006 - 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 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 - Fiiial de la SUB 1 hora semanal

## ACTIVIDADES

### DIRECCIÓN Y ADMINISTRACIÓN

#### Tesorero (10/2006 - 10/2008 )

1 horas semanales

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

Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación

## 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

Areas 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

RRHH formados 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

RRHH formados en el proyecto:

Pregrado:3

Financiación:

Comisión Sectorial de Investigación Científica, 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

## **VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN**

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

Colaborador Honorario 10 horas semanales

Escalafón: Docente

Grado: Grado 1

Cargo: Interino

## **ACTIVIDADES**

### **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

RRHH formados 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

Áreas de conocimiento:

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

### CARGA HORARIA

Carga horaria de docencia: 10 horas

Carga horaria de investigación: 11 horas

Carga horaria de formación RRHH: 8 horas

Carga horaria de extensión: 1 hora

Carga horaria de gestión: 10 horas

## Producción científica/tecnológica

En la década del 90, se demostró la estructura genética trihíbrida de la población uruguaya, con aportes europeos, indígenas y africanos. En estudios posteriores evidenciamos cómo la historia demográfica y microevolutiva en la población afectan su estructura. Esto 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.

Las enfermedades complejas son causadas por la combinación de factores genéticos, ambientales y el estilo de vida de los individuos. En el cáncer, los factores genéticos explican una fracción pequeña de los casos. Se los denomina síndrome de cáncer hereditario. Pero en los casos esporádicos se detecta una componente genética importante pero no explicada aún. Hoy sabemos que las enfermedades complejas no pueden ser explicadas por variantes génicas únicamente y en realidad responden a un modelo más complejo que incluye las variantes genéticas comunes y raras, las variantes en número de copias y los cambios epigenéticos. A lo que se suma, que las causas pueden variar de una población a otra como sucede con el melanoma o el cáncer de mama. El Uruguay como población mestizada representa un desafío y una ventaja para analizar estos factores. Encontramos que la estructura genómica producto del mestizaje afecta el estado de metilación del ADN en forma diferencial. Variantes genéticas que están presentes en una población particular afectan fuertemente el estado de metilación del ADN, pero esto puede variar en una población mestizada. En nuestro laboratorio estamos trabajando en integrar los datos genómicos de una población mestizada, como es la población uruguaya, con los datos epigenómicos y de expresión génica para en conjunto con la historia demográfica y factores microevolutivos entender el desarrollo del cáncer de mama, melanoma o el parto prematuro.

## Producción bibliográfica

### ARTÍCULOS PUBLICADOS

#### ARBITRADOS

##### **Cost-effective promoter methylation analysis via target long-read bisulfite sequencing: a case study in severe preterm birth. (Completo, 2025)**

PEREYRA, S., Angela Sardina, Rita Neumann, Celia May, SAPIRO, R., B. BERTONI, CAPPETTA M  
BMC Medical Genomics, v.: 18 1, p.:122 2025

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 17558794

DOI: [10.1186/s12920-025-02193-6](https://doi.org/10.1186/s12920-025-02193-6)

WEB OF SCIENCE™ Scopus 

##### **Oxytocin system polymorphisms rs237887 and rs2740210 variants increase the risk of depression in pregnant women with early abuse (Completo, 2023)**

D. Olazabal, B. BERTONI, LIC. EN PSIC. GRACIELA GRANDI, Musetti D, REY G, N. Sandberg,  
Fernández L, Laporte G, Medici F, Nicolalsen-Sobesky E

Developmental Psychobiology, v.: 65 5, 2023

Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /  
Medio de divulgación: Internet  
ISSN: 00121630  
E-ISSN: 10982302  
DOI: [10.1002/dev.22400](https://doi.org/10.1002/dev.22400)  
<https://onlinelibrary.wiley.com/journal/10982302>  
Scopus

**Insights into the Y chromosome human diversity in Uruguay (Completo, 2023)**

PATRICIA MUT , BERNARDO BERTONI , ROSSANA SAPIRO , PEDRO C. HIDALGO , ALEJANDRA TORRES , CARLOS AZAMBUJA , MÓNICA SANS  
American Journal of Human Biology, 2023  
Lugar de publicación: United states  
ISSN: 10420533  
E-ISSN: 15206300  
DOI: [10.1002/ajhb.23963](https://doi.org/10.1002/ajhb.23963)  
<http://dx.doi.org/10.1002/ajhb.23963>  
Scopus


**Discovery of novel DNA methylation biomarkers for non-invasive sporadic breast cancer detection in the Latino population. (Completo, 2021)**

CAPPETTA M , Fernandez L. , Brignoni L. , ARTAGAVEYTIA N. , CAROLINA BONILLA , Lopez M. , Esteller M. , B. BERTONI , Berdasco M  
Molecular Oncology, v.: 15 2 , p.:473 - 486, 2021  
Palabras clave: DNA methylation biomarker breast cancer human diversity non-invasive test  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología  
ISSN: 15747891  
E-ISSN: 18780261  
<https://febs.onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/1878-0261.12842>  
Scopus

**Investigating DNA methylation as a potential mediator between pigmentation genes, pigmentary traits and skin cancer (Completo, 2021) Trabajo relevante**

CAROLINA BONILLA , B. BERTONI , JL Min , G Hemani , GoDMC , HR Elliott  
Pigment Cell & Melanoma Research, v.: 34 5 , p.:892 - 904, 2021  
Palabras clave: ASIP MC1R ALSPAC DNA Methylation GoDMC pigmentation skin cancer  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Epigenómica  
Medio de divulgación: Papel  
E-ISSN: 1755148X  
DOI: [10.1111/pcmr.12948](https://doi.org/10.1111/pcmr.12948)  
<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/pcmr.12948>  
Scopus

**Ancestría genética y estratificación social en Montevideo, Uruguay (Completo, 2020)**

SANS, M. , FIGUEIRO G. , CAROLINA BONILLA , B. BERTONI , CAPPETTA M , ARTAGAVEYTIA N. , ACKERMANN, E , MUT P. , P C HIDALGO  
Revista Argentina de Antropología Biológica, v.: 23 1 , p.:29 2020  
E-ISSN: 15147991  


**Genomic Diversity in Sporadic Breast Cancer in a Latin American Population. (Completo, 2020)**

L. Brignoni , CAPPETTA M , COLISTRO V. , SANS, M. , ARTAGAVEYTIA N. , CAROLINA BONILLA , B. BERTONI  
Genes, v.: 11 11 , p.:1272 2020  
Palabras clave: breast cancer Latin America population genetics  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología  
Medio de divulgación: Internet  
E-ISSN: 20734425  
DOI: [10.3390/genes11111272](https://doi.org/10.3390/genes11111272)

**Effect of 15 BMI-Associated Polymorphisms, Reported for Europeans, across Ethnicities and Degrees of Amerindian Ancestry in Mexican Children (Completo, 2020)**

Paula Costa-Urrutia , C. ABUD , FRANCO-TRECU, V. , COLISTRO V. , Rodriguez-Arellano ME , Alvarez-Fariña R , Acuña Alonso V , B. BERTONI , Granados J

International Journal of Molecular Sciences, v.: 21 2 , p.:374 2020

Palabras clave: Amerindian ancestry BMI childhood obesity genetic susceptibility

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 14220067

DOI: [10.3390/ijms21020374](https://doi.org/10.3390/ijms21020374)

<https://www.mdpi.com/1422-0067/21/2/374>

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

Burgueño-Rodríguez G. , Dra. Yessika Méndez , N. Olano , A. Dabezies , B. BERTONI , J. Souto , L. Castillo , DA LUZ J , AM Soler

Frontiers in Pharmacology, 2020

Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 16639812

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

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

**Transcriptomic analysis of fetal membranes reveals pathways involved in preterm birth (Completo, 2019)** Trabajo relevante

Pereyra S. , B. BERTONI , SAPIRO, R.

BMC Medical Genomics, v.: 12 1 , p.:53 2019

Palabras clave: Biomarkers Gestational age Preterm birth RNA-Seq

Medio de divulgación: Papel

E-ISSN: 17558794

DOI: [10.1186/s12920-019-0498-3](https://doi.org/10.1186/s12920-019-0498-3)

**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

E-ISSN: 16878566

DOI: [10.1155/2017/6170290](https://doi.org/10.1155/2017/6170290)

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

**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

E-ISSN: 14712350

DOI: [10.1186/s12881-017-0438-z](https://doi.org/10.1186/s12881-017-0438-z)

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

S. PEREYRA , B. BERTONI , R. SAPIRO

European Journal of Obstetrics & Gynecology, v.: 202 p.:20 - 25, 2016

Palabras clave: Preterm birth Multifactorial disease Inflammatory pathways Labor

Areas de conocimiento:

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

ISSN: 00282243

DOI: [10.1016/j.ejogrb.2016.04.030](https://doi.org/10.1016/j.ejogrb.2016.04.030)

**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 and Applied Genetics, 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

E-ISSN: 18526233

Scopus® [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

E-ISSN: 14726874

DOI: [10.1186/s12905-015-0171-8](https://doi.org/10.1186/s12905-015-0171-8)

WEB OF SCIENCE™ [Scopus](#)

**Effect of genetic ancestry on leukocyte global DNA methylation in cancer patients (Completo, 2015)** [Trabajo relevante](#)

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 / Epidemiologia Epigenetica

Medio de divulgación: Papel

E-ISSN: 14712407

DOI: [10.1186/s12885-015-1461-0](https://doi.org/10.1186/s12885-015-1461-0)

WEB OF SCIENCE™ [Scopus](#)

**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](https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2013.07.013)

WEB OF SCIENCE™ [Scopus](#)

**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

E-ISSN: 17560500

Scopus\*

**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

E-ISSN: 15346617

WEB OF SCIENCE\* Scopus\*

**Toll Receptor 4 Asp299Gly Polymorphism and its association with Preterm Birth and Premature Rupture of Membranes in a South American population. (Completo, 2008) Trabajo relevante**

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

E-ISSN: 14602407

WEB OF SCIENCE\* Scopus\*

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

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

E-ISSN: 15206300

WEB OF SCIENCE\* Scopus\*

**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

E-ISSN: 15346617

[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)

WEB OF SCIENCE\* Scopus\*

**(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  
[WEB OF SCIENCE™ Scopus®](#)

**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  
E-ISSN: 15564029  
[WEB OF SCIENCE™ Scopus®](#)

**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  
E-ISSN: 14645033  
[WEB OF SCIENCE™ Scopus®](#)

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

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  
E-ISSN: 15206300  
[WEB OF SCIENCE™ Scopus®](#)

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

MARTINEZ MARIIGNAC 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  
E-ISSN: 15346617  
[WEB OF SCIENCE™ Scopus®](#)

**Admixture in Hispanics: distribution of ancestral population contributions in the Continental United States (Completo, 2003)** [Trabajo relevante](#)

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  
E-ISSN: 15346617  
[WEB OF SCIENCE™ Scopus®](#)

**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

E-ISSN: 10968644

WEB OF SCIENCE™ Scopus®

**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

E-ISSN: 16784502

WEB OF SCIENCE™ Scopus® latindex

**NO ARBITRADOS**

**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

E-ISSN: 15147991

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

SOMMARUGA R , PINTOSW., B. BERTONI

Revista de la Facultad de Humanidades y Ciencias. Serie Ciencias Biológicas, 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

**ARTÍCULOS ACEPTADOS**

**ARBITRADOS**

**Debate:¿Necesita Uruguay un estudio de cohorte de mujeres embarazadas y recién nacidos para responder preguntas trascendentes sobre la salud infantil? (Completo, 2026)**

A. Aleman , B. BERTONI , GEMINI , Janet Trujillo

Archivos de Pediatría del Uruguay, v.: 97 1 , 2026

Palabras clave: estudio de cohorte mujeres embarazadas recién nacido salud infantil

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

Fecha de aceptación: 12/11/2025  
ISSN: 00040584  
E-ISSN: 16881249  
<https://adp.sup.org.uy/index.php/adp/issue/view/40>

## LIBROS

### **Handbook of Statistics: Bioinformatics in Human Health and Heredity ( Participación , 2012)** Publicado

B. BERTONI , VELAZQUEZ T , SANS M , R. CHAKRABORTY  
Editor/Compilador: CR Rao, R Chakraborty, P Sen  
Número de volúmenes: 28  
Editorial: Elsevier , Amsterdam  
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  
Página inicial 339, Página final 352

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

B. BERTONI  
Editor/Compilador: S. Gibbon, R. Ventura Santos y M. Sans  
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  
Página inicial 103, Página final 120

### **Preterm Birth- Mother and Child ( Participación , 2011)** Publicado

REY, GRAZZIA , S. PEREYRA , VELAZQUEZ T , GRASSO D , ALONSO, J , B. BERTONI , SAPIRO, R.  
Editor/Compilador: John C. Morrison  
Editorial: InTech  
Palabras clave: parto prematuro TLR4  
Areas 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  
Página inicial 183, Página final 200

### **Arqueología de las Tierras Bajas ( Participación , 2000)** Publicado

B. BERTONI , Monica Portas , SANS, M.  
Editor/Compilador: A. Durán Coirolo, R. Bracco y Boksar R  
Editorial: Arqueología de las Tierras Bajas , Montevideo  
Tipo de publicación: Investigación  
Referado  
Escrito por invitación  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética de Poblaciones  
Medio de divulgación: Papel

Capítulos:

Relaciones morfológicas de las poblaciones prehistóricas del Uruguay: análisis de restos esqueléticos humanos

Página inicial 369, Página final 384

**PUBLICACIÓN DE TRABAJOS PRESENTADOS EN EVENTOS**

**Diversidad y distribución de ancestría a lo largo del genoma de la población uruguaya. (2024)**

S. Pereyra , CAPPETTA M , C. Bonilla , B. BERTONI

Publicado

Resumen

Evento: Internacional

Descripción: XIX Congreso Latinoamericano de Genética

Ciudad: Guadalajara

Año del evento: 2024

Anales/Proceedings: Journal of Basic and Applied Genetics

Publicación arbitrada

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

Medio de divulgación: Internet

[https://sag.org.ar/jbag/project\\_category/2024/](https://sag.org.ar/jbag/project_category/2024/)

**Searching for epigenetic markers with prognostic value in Acute Myeloblastic Leukemia patients of Uruguay (2022)**

CAPPETTA M , PEREYRA, S. , DELLOCA N , F Salaverry , R Neumann , C May , V Elizondo , MANRIQUE ARECHAVALETA G , V Perez , B. BERTONI , ZUBILLAGA, MN

Publicado

Resumen

Evento: Internacional

Descripción: American Society of Human Genetics Virtual Meeting

Año del evento: 2022

Publicación arbitrada

Medio de divulgación: Internet

**Análisis de variantes de número de copias en cáncer de mama esporádico en el Uruguay (2022)**

BRIGNONI L. , CAPPETTA M , ARTAGAVEYTIAN. , B. BERTONI

Publicado

Resumen

Evento: Internacional

Descripción: III Congreso Nacional de Biociencias

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 2022

Anales/Proceedings: Physiological Mini Reviews

Volumen: 15

ISSN/ISBN: 1669-5410

Publicación arbitrada

Editorial: Argentinean Physiological Society and the Latin American Association of Physiological Sciences

Ciudad: La Plata

Medio de divulgación: Internet

<https://sites.google.com/fci.edu.uy/cnb2022?pli=1>

**ANÁLISIS DE LOS MICROSATÉLITES AUTOSÓMICOS DE UNA MUESTRA DE LA POBLACIÓN URUGUAYA CON FINES FORENSES (2021)**

L Silva , N Sandberg , B. BERTONI

Publicado

Resumen

Evento: Internacional

Descripción: XVIII Congreso Latinoamericano de Genética

Ciudad: Valdivia

Año del evento: 2021  
Anales/Proceedings: Journal of the Argentine Society of Genetics  
Volumen: 32  
Fascículo: 1  
ISSN/ISBN: 1852-6322  
Publicación arbitrada  
Editorial: Sociedad Argentina de Genética  
Ciudad: Buenos Aires  
Medio de divulgación: Internet  
<https://sag.org.ar/jbag/project/vol-xxxii-suppl-1/>

**SECUENCIACIÓN DE FRAGMENTOS LARGOS DE LA REGIÓN MC1R CON LA TÉCNICA nCATS POR  
MINIION DE OXFORD NANOPORE (2021)**

Ibañez AM, CAPPETTA M, B. BERTONI  
Publicado  
Resumen  
Evento: Internacional  
Descripción: XVIII Congreso Latinoamericano de Genética  
Ciudad: Valdivia  
Año del evento: 2021  
Anales/Proceedings: Journal  
ISSN/ISBN: 1852-6322  
Publicación arbitrada  
Editorial: Sociedad Argentina de Genética  
Medio de divulgación: Internet  
<https://sag.org.ar/jbag/project/vol-xxxii-suppl-1/>

**BÚSQUEDA DE MARCADORES EPIGENÉTICOS CON VALOR PRONÓSTICO EN PACIENTES CON  
LEUCEMIA MIELOBLÁSTICA AGUDA EN URUGUAY (2021)**

F Salvarrey, PEREYRA, S., R Neumann, C May, ZUBILLAGA, MN, B. BERTONI, CAPPETTA M  
Publicado  
Resumen  
Evento: Internacional  
Descripción: XVIII Congreso Latinoamericano de Genética  
Ciudad: Valdivia  
Año del evento: 2021  
Anales/Proceedings: Journal of the Argentine Society of Genetics  
Volumen: 32  
Fascículo: 1  
ISSN/ISBN: 1852-6322  
<https://sag.org.ar/jbag/project/vol-xxxii-suppl-1/>

**ANÁLISIS DE METILACIÓN DE PROMOTORES DE GENES CANDIDATOS EN PARTO PREMATURO  
SEVERO (2021)**

A Sardina, R Neumann, C May, SAPIRO, R., B. BERTONI, CAPPETTA M, PEREYRA, S.  
Publicado  
Resumen  
Evento: Internacional  
Descripción: XVIII Congreso Latinoamericano de Genética  
Ciudad: Valdivia  
Año del evento: 2021  
Anales/Proceedings: Journal of the Argentine Society of Genetics  
Volumen: 32  
Fascículo: 1  
Publicación arbitrada  
Editorial: Sociedad Argentina de Genética  
Medio de divulgación: Internet  
<https://sag.org.ar/jbag/project/vol-xxxii-suppl-1/>

**Validación de Marcadores Epigenéticos de Riesgo en Pacientes con Cáncer de Mama Esporádico de  
Uruguay (2019)**

Fernandez L, Brignoni L, Artagaveytia N, Berdasco M, B. BERT, CAPPETTA M  
Publicado  
Resumen

Evento: Internacional  
Descripción: XVII Congreso Latinoamericano de Genética  
Ciudad: Mendoza  
Año del evento: 2019  
Publicación arbitrada  
Medio de divulgación: Internet

**ANÁLISIS DE METILACIÓN DE PROMOTORES EN GENES CANDIDATOS DE ENFERMEDADES COMPLEJAS (2019)**

Silvana Pereyra , Rita Neuman , Celia May , N DELLOCA , ZUBILLAGA, MN , SAPIRO, R. , B. BERTONI , CAPPETTA M  
Publicado  
Resumen  
Evento: Nacional  
Descripción: II Congreso Nacional de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 2019  
Publicación arbitrada  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /  
Medio de divulgación: Papel  
<http://www.biociencias2019.uy/>

**Diversidad genómica en cáncer de mama esporádico en una población Latina (2019)**

Lucía Brignoni , CAPPETTA M , COLISTRO V. , CAROLINA BONILLA , Nora Artagaveytia , B. BERTONI  
Publicado  
Resumen  
Evento: Internacional  
Descripción: XVII Congreso Latinoamericano de Genética  
Ciudad: Mendoza  
Año del evento: 2019  
Publicación arbitrada  
Medio de divulgación: Internet  
<http://alag2019.org/>

**DNA methylation associated with genetic variation in the MC1R region and its relationship to pigmentation traits and skin cancer (2018)**

CAROLINA BONILLA , B. BERTONI , H. Elliot  
Publicado  
Resumen  
Evento: Internacional  
Descripción: XXII International Congress of Genetic  
Ciudad: Fox Iguazu  
Año del evento: 2018  
Publicación arbitrada  
Medio de divulgación: Internet  
<https://www.sbg.org.br/pt-br/anais-eletronicos>

**Transcriptome of fetal membranes reveals pathways involved in preterm birth. (2018)**

Pereyra S , B. BERTONI , SAPIRO, R.  
Publicado  
Resumen  
Evento: Internacional  
Descripción: XXII International Congress of Genetic  
Ciudad: Fox de Iguacu  
Año del evento: 2018  
Publicación arbitrada  
Medio de divulgación: Internet

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

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

Publicado  
Resumen  
Evento: Internacional  
Descripción: XVI Congreso Latinoamericano de Genética  
Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 2016  
ISSN/ISBN: 1852-6233  
Palabras clave: cromosoma Y infertilidad  
Areas 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)**

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

Publicado  
Resumen  
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  
Areas 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)**

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

Publicado  
Resumen  
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  
Areas 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)**

S. PEREYRA , B. BERTONI , R. SAPIRO

Publicado  
Resumen  
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

Áreas 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)**

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

Publicado

Resumen

Evento: Nacional

Descripción: III Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 2014

Palabras clave: cromosoma Y microdelecciones

Áreas 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)**

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

Publicado

Resumen

Evento: Nacional

Descripción: III Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 2014

Palabras clave: cáncer de mama genes candidatos

Áreas 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)**

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

Publicado

Resumen

Evento: Nacional

Descripción: III Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 2014

Palabras clave: mestizaje centenarios

Áreas 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)**

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

Publicado

Resumen

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)**

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

Publicado

Resumen

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)**

VELAZQUEZ T , SKOWRONEK, F , R. SAPIRO , B. BERTONI  
Publicado  
Resumen  
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)**

COLISTRO V , B. BERTONI  
Publicado  
Resumen  
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.fcnyu.unlp.edu.ar/aabra/Libro%20de%20resumenes.pdf>

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

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

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

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  
Publicado

Resumen

Evento: Internacional

Descripción: XIV CONGRESO LATINOAMERICANO DE GENÉTICA

Ciudad: Viña del Mar

Año del evento: 2010

Palabras clave: melanoma mapeo por mestizaje metilación ADN

Areas 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)**

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

Publicado

Resumen

Evento: Nacional

Año del evento: 2010

Palabras clave: parto prematuro PCR RT

Areas 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)**

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

Publicado

Resumen

Evento: Internacional

Descripción: XII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias

Ciudad: piriapolis

Año del evento: 2010

Palabras clave: cáncer de mama metilación

Areas de conocimiento:

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

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 SINDROME DE OVARIO POLIQUÍSTICO (2010)**

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

Publicado

Resumen

Evento: Internacional

Descripción: I Congreso Latinoamericano de Endocrinología y Ginecología

Año del evento: 2010

Areas 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)**

B. BERTONI

Publicado

Completo

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)**

B. BERTONI

Publicado

Resumen

Evento: Regional

Descripción: IV Congreso Uruguayo de Gerontología y Geriatria: I Encuentro Interdepartamental de Gerontología y Geriatria: 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)**

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

Publicado

Resumen

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)**

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

Publicado

Resumen

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)**

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

Publicado

Resumen

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)**

CAPPETTA M , ARTAGAVEYTIA N , B. BERTONI  
Publicado  
Resumen  
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.  
Areas 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)**

HOCHMANN J , CAPPETTA M , COLISTRO V , B. BERTONI  
Publicado  
Resumen  
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  
Areas 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)**

HOCHMANN J , CAPPETTA M , NICOLETTI S , LARRE BORGES A , ROCHE L , DELGADO L ,  
MARTINEZ M , B. BERTONI  
Publicado  
Resumen  
Evento: Nacional  
Descripción: XII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
Ciudad: Minas  
Año del evento: 2007  
Anales/Proceedings: Actas de Fisiología  
Volumen: 11  
Pagina inicial: 105  
ISSN/ISBN: 9789974421462  
Areas 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)**

COLISTRO V , B. BERTONI  
Publicado  
Resumen  
Evento: Nacional  
Descripción: XII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
Ciudad: Minas  
Año del evento: 2007  
Anales/Proceedings: Actas de Fisiología  
Volumen: 11  
Pagina inicial: 1008  
Editorial: UDELAR  
Ciudad: Montevideo  
Areas 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)**

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

Publicado

Resumen expandido

Evento: Internacional

Descripción: CIGB 3rd International Workshop on Genomics

Ciudad: Varadero

Año del evento: 2006

Anales/Proceedings:CIGB 3rd International Workshop on Genomics

Areas 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)**

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

Publicado

Resumen

Evento: Internacional

Descripción: 26th. International Epilepsy Congress

Ciudad: Paris

Año del evento: 2005

Anales/Proceedings:Journal of the International League Against Epilepsy

Volumen:46

Pagina inicial: 254

Areas 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)**

B. BERTONI , SANS M , CHAKRABORTY R

Publicado

Resumen

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

Areas 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)**

B. BERTONI

Publicado

Resumen

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

Areas 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)**

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

Publicado

Resumen

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)**

B. BERTONI , FIGUEIRO G , BENGOCHEA M , ALVAREZ I , SANS M  
Publicado  
Resumen  
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)**

SANS M , B. BERTONI , P. HIDALGO  
Publicado  
Resumen  
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)**

B. BERTONI , FIGUEIRO G , CABANA, G , BLUTEAU C , MERRIWETHER, DA , SANS M  
Publicado  
Resumen  
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)**

B. BERTONI , PORTAS M , SANS M  
Publicado  
Completo  
Evento: Nacional  
Descripción: Simposio Internacional de Arqueología de las Tierras Bajas  
Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 2000  
Anales/Proceedings: Arqueología de las Tierras Bajas

Página inicial: 367  
Página final: 382  
Editorial: Ministerio de Educación y Cultura  
Ciudad: Montevideo  
Palabras clave: prehistoria  
Áreas 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)**

B. BERTONI , SANS M , P. HIDALGO  
Publicado  
Resumen  
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  
Página inicial: 268  
Áreas 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)**

B. BERTONI , BARRETO, I , L. JIN , CHAKRABORTY R , SANS M  
Publicado  
Resumen  
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  
Áreas 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)**

B. BERTONI , BARRETO, I , L. JIN , CHAKRABORTY R , M SANS  
Publicado  
Resumen  
Evento: Nacional  
Descripción: IX Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
Ciudad: Solís  
Año del evento: 2000  
Anales/Proceedings: IX Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
Áreas 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-DQA1 (1999)**

B. BERTONI , PAGANO S , PEREZ A , MECHOSO B , VIERA E  
Publicado  
Resumen  
Evento: Internacional  
Descripción: Reunión del GEP-ISFH  
Ciudad: La Gomera  
Año del evento: 1999  
Anales/Proceedings: Reunión del GEP-ISFH  
Áreas 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)**

PAGANO S , MECHOSO B , B. BERTONI

Publicado

Resumen

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)**

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

Publicado

Resumen

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)**

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

Publicado

Resumen

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

**TEXTOS EN PERIÓDICOS O REVISTAS**

**El genoma uruguayo es único (2015)**

ladiaria

Periodicos

B. BERTONI , Carolina BONILLA

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Fecha de publicación: 10/09/2015

<https://ladiaria.com.uy/articulo/2015/9/el-genoma-uruguayo-es-unico/>

**Producción técnica**

**PRODUCTOS**

### **Varmix (2005)**

, Software

B. BERTONI , CHAKRABORTY R

Software para cálculo de mestizaje basado en información molecular

País: Uruguay

Disponibilidad: Irrestringida

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

### **tesdes (2004)**

, Software

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

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](http://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

## **OTRAS PRODUCCIONES**

## **ORGANIZACIÓN DE EVENTOS**

### **XVIII Congreso Latinoamericano de Genética. ALAG 2021 (2021)**

B. BERTONI

Congreso

Sub Tipo: Organización

Lugar: Chile ,Chile Valdivia

Idioma: Español

Medio divulgación: Internet

Web: <https://www.alagenet.org/congresos/alag-2021/>

Duración: 1 semanas

Evento itinerante: SI

Institución Promotora/Financiadora: Asociación Latinoamericana de Genética

### **Simposio LA EPIDEMIOLOGÍA GENÓMICA EN LAS ENFERMEDADES INFECCIOSAS (2021)**

B. BERTONI

Congreso

Sub Tipo: Organización

Lugar: Chile ,Chile Valdivia

Idioma: Inglés

Web: <https://sag.org.ar/jbag/project/vol-xxxii-suppl-1/>

Duración: 1 semanas

Institución Promotora/Financiadora: Asociación Latinoamericana de Genética

### **XVI Congreso Latinoamericano de Genética. ALAG 2016 (2016)**

B. BERTONI

Congreso

Sub Tipo: Organización

Lugar: Uruguay ,Montevideo Montevideo

Idioma: Español

Web: <http://alagenet.org/projects/xvi-congreso-latinoamericano-de-genetica/>

Duración: 1 semanas

Institución Promotora/Financiadora: Asociación Latinoamericana de Genética. Sociedad Uruguaya de Genética

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

B. BERTONI

Congreso

Sub Tipo: Organización

Lugar: Uruguay

Idioma: Español

Medio divulgación: Otros

Duración: 1 semanas

Areas de conocimiento:

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

## **Evaluaciones**

### **EVALUACIÓN DE PROYECTOS**

#### **COMITÉ EVALUACIÓN DE PROYECTOS**

#### **Comité Técnico de Área de Ciencias Médicas. FONDO CLEMENTE ESTABLE 2022- MODALIDAD II ( 2022 )**

Sector Gobierno/Público / Agencia Nacional de Investigación e Innovación / Agencia Nacional de Investigación e Innovación , Uruguay

Cantidad: De 5 a 20

#### **Comisión evaluadora de propuestas de fortalecimiento y de nuevas Carreras o Programas educativos a desarrollar en los CENURes ( 2021 / 2023 )**

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Pro Rectorado de Enseñanza , Uruguay

Cantidad: De 5 a 20

#### **Comisión Sectorial de Investigación Científica. Programa MIA ( 2017 / 2020 )**

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Comisión Sectorial de Investigación Científica , Uruguay

Cantidad: Mas de 20

### **EVALUACIÓN INDEPENDIENTE DE PROYECTOS**

#### **Proyectos I+D. CSIC ( 2017 / 2025 )**

Uruguay

Cantidad: Menos de 5

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

Perú

CONCYTEC-FONDECYT

Cantidad: Menos de 5

**ANII ( 2010 / 2025 )**

Uruguay

ANII

Cantidad: De 5 a 20

**EVALUACIÓN DE PUBLICACIONES**

**COMITÉ EDITORIAL**

**Frontiers in Genetics ( 2023 / 2025 )**

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: Menos de 5

**Journal of Basic & Applied Genetics ( 2019 / 2025 )**

Tipo de publicación: Revista

Editorial: Revista de la Sociedad Argentina de Genética

Cantidad: De 5 a 20

**REVISIONES**

**Human Genetics ( 2022 )**

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: Menos de 5

**Annals in Human Genetic ( 2021 )**

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: Menos de 5

**Cancers ( 2021 )**

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: Menos de 5

**Biological Research ( 2021 )**

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: Menos de 5

**BMC Medical Genetics ( 2020 / 2020 )**

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: Menos de 5

**Plos One ( 2020 )**

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: Menos de 5

**Pediatric Research ( 2020 / 2020 )**

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: Menos de 5

**Cancer Epidemiology ( 2019 )**

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: Menos de 5

**Melanoma Research ( 2019 )**

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: Menos de 5

**Genes ( 2018 )**

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: Menos de 5

**BMC Medical Genetics ( 2016 )**

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: De 5 a 20

**Gene ( 2012 / 2022 )**

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: Menos de 5

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

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: Menos de 5

**Revista Argentina de Antropología ( 2009 / 2010 )**

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: Menos de 5

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

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: Menos de 5

**Revista Argentina de Antropología ( 2009 / 2010 )**

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: Menos de 5

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

Tipo de publicación: Revista

Cantidad: De 5 a 20

**EVALUACIÓN DE EVENTOS Y CONGRESOS**

**Congreso ALAG ( 2019 / 2024 )**

Comité programa congreso

Arbitrado

Congreso internacional de la Asociación Latinoamericana de Genética

**Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias ( 2010 / 2024 )**

Revisiones

Uruguay

**INSTITUCIONES Y CARRERAS**

**Tipo de evaluación Carrera / Pregrado ( 01/01/2024 )**

Par nacional

Universidad de la República - Comisión Sectorial de Enseñanza, Comisión que evalúa de nuevas Carreras completas o Ciclos Iniciales Optativos a desarrollar en I , Uruguay

Enseñanza Universitaria

**EVALUACIÓN DE PREMIOS**

**Premio Francisco A. Saez ( 2025 )**

Evaluación de premios y concursos

Argentina

Cantidad: De 5 a 20

Sociedad Argentina de Genética

## EVALUACIÓN DE CONVOCATORIAS CONCURSABLES

### Programa Movilidad e Intercambios Académicos (MIA) (2016 / 2021)

Comité evaluador

Uruguay

Cantidad: Menos de 5

CSIC UdelaR

## JURADO DE TESIS

### Programa de Pós-Graduação em Saúde Coletiva (2025)

Jurado de mesa de evaluación de tesis

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo ,  
Brasil

Nivel de formación: Doctorado

### Posgrado en Biología (2014 / 2024)

Jurado de mesa de evaluación de tesis

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Universidad de Antioquia , Colombia

Nivel de formación: Doctorado

### Posgrado en Genética (2013 / 2023)

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

### Estudio de ancestría y linajes paternos en la población uruguaya a través del análisis de marcadores moleculares del cromosoma Y (2015 - 2017)

Tesis de maestría

Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Área Biología  
(PEDECIBA) / Departamento de Antropología Biológica , Uruguay

Programa: Maestría en Ciencias Biológicas (PEDECIBA-UdelaR)

Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad ( B. BERTONI )

Nombre del orientado: Patricia Mut

País: Uruguay

Palabras Clave: cromosoma Y Mestizaje microsatelites

Áreas de conocimiento:

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

### Efecto de los procesos microevolutivos en la estructura haplotípica y su aplicación en enfermedades complejas

Tesis de maestría

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

Programa: Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

Nombre del orientado: Valentina Colistro

País: Uruguay

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**

Tesis de maestría  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias , Uruguay  
Programa: Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)  
Nombre del orientado: Jimena Hochmann  
País: Uruguay  
Palabras Clave: mestizaje melanoma epidemiología genética  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Genética

**Expresión génica de membranas fetales en prematuros**

Tesis de doctorado  
Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas , Uruguay  
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad  
Nombre del orientado: Silvana Pereyra  
País: Uruguay  
Palabras Clave: parto prematuro expresión genética  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología Genética  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

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

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

**GRADO**

**Análisis de los microsatélites autosómicos de una muestra de la población uruguaya con fines forenses (2019 - 2022)**

Tesis/Monografía de grado  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina / Departamento de Genética , Uruguay  
Programa: Licenciatura en Bioquímica - Facultad de Ciencias  
Tipo de orientación: Tutor único o principal  
Nombre del orientado: Lorena Silva  
País: Uruguay  
Palabras Clave: microsatélites Uruguay Genética Forense

**Comparación de diferentes aproximaciones al cálculo de mestizaje por STRs**

Tesis/Monografía de grado  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias , Uruguay  
Programa: Licenciatura en Ciencias Biológicas  
Nombre del orientado: Tatiana Velazquez  
País: Uruguay  
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**

Tesis/Monografía de grado  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias , Uruguay  
Programa: Licenciatura en Bioquímica  
Nombre del orientado: Lucía Brignoni  
País: Uruguay  
Palabras Clave: cáncer de mama genes candidatos

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

## **OTRAS**

### **DESARROLLO DE UN PIPELINE DE TRABAJO PARA SECUENCIACIÓN DIRIGIDA POR CRISPR/CAS9 (2019 - 2021)**

Iniciación a la investigación  
Sector Educación Superior/Privado / Universidad ORT Uruguay / Facultad de Ingeniería , Uruguay  
Programa: Ing. en Biotecnología  
Tipo de orientación: Tutor único o principal  
Nombre del orientado: Ana María Ibañez  
País: Uruguay  
Palabras Clave: MC1R Secuenciación masiva  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

### **Análisis de pseudoequilibrios de ligamiento del cromosoma Y mediante simulación de diversos factores evolutivos**

Iniciación a la investigación  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias , Uruguay  
Nombre del orientado: Valentina Colistro  
País: Uruguay  
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**

Iniciación a la investigación  
Sector Extranjero/Internacional/Otros / Otros / Otros , Uruguay  
Nombre del orientado: Antonio Diez  
País: Uruguay  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética de Poblaciones  
Cotutor de Tesina de la Licenciatura en Genética de la Universidad de Misiones, Argentina

## **TUTORÍAS EN MARCHA**

## **POSGRADO**

### **Identificación de deleciones y microdeleciones con Low-Pass Whole-Genome Sequencing en pacientes con Síndrome de Williams confirmado previamente con FISH. (2024)**

Tesis de maestría  
Sector Extranjero/Internacional/Otros / Universidad Nacional de Buenos Aires / Facultad de Medicina , Argentina  
Programa: Medicina  
Tipo de orientación: Tutor único o principal  
Nombre del orientado: Angela Traba  
País/Idioma: Argentina,  
Palabras Clave: microdeleciones Síndrome de Willis Citogenética molecular

### **La estructura genómica detrás del fototipo cutáneo, del metabolismo de la vitamina D3 y del melanoma en la población uruguaya (2023)**

Tesis de maestría  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Área Ciencias de la Salud / Facultad de Medicina , Uruguay  
Programa: PROINBIO  
Tipo de orientación: Tutor único o principal  
Nombre del orientado: Abril Rusch  
País/Idioma: Uruguay,  
Palabras Clave: pigmentación de la piel MC1R vitamina D3  
Áreas de conocimiento:

**Integración genómica y epigenómica en la descripción de biomarcadores de riesgo en cáncer de mama (2018)**

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 Ciencias Biológicas (PEDECIBA-UdelaR)

Tipo de orientación: Tutor único o principal

Nombre del orientado: Lucía Brignoni

País/Idioma: Uruguay, Español

Palabras Clave: cáncer biomarcadores

Areas de conocimiento:

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

## Otros datos relevantes

### PREMIOS, HONORES Y TÍTULOS

**Distinción en comunicaciones libres ALAG (2019)**

(Internacional)

Asociación Latinoamericana de Genética (ALAG)

Premio por mejor trabajo en área "Genética Humana" presentado en el XVII Congreso Latinoamericano de Genética, entre el 6 y 9 de octubre. El trabajo premiado fue "DIVERSIDAD GENÓMICA EN CÁNCER DE MAMA ESPORÁDICO EN UNA POBLACIÓN LATINA" por Brignoni L., M. Cappetta, V. Colistro, C. Bonilla, N. Artagaveytia y B. Bertoni

**Newton Freire-Maia Award (2018)**

(Internacional)

Brazilian Genetics Society (SBG)

Premio por mejor trabajo en área "Human Genetics" presentado en el 2018 International Congress of Genetics, entre el 10 y 14 de setiembre. El trabajo premiado fue "Transcriptome of fetal membranes reveals pathways involved in preterm birth" por los autores Silvana Pereyra, Bernardo Bertoni y Rossana Sapiro.

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

(Nacional)

ANII

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

(Nacional)

Sindicato Médico del Uruguay

### PRESENTACIONES EN EVENTOS

**X Congreso Uruguayo de Gerontología y Geriatria (2025)**

Congreso

Vivir en los extremos: el genoma y los centenarios

Uruguay

Tipo de participación: Expositor oral

Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Gerontología y Geriatria

Alcance geográfico: Nacional

**Congreso Nacional de Biociencias (2025)**

Congreso

Diversidad y Ancestría del Genoma de una Muestra de la Población Uruguaya

Tipo de participación: Expositor oral

Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Biociencias

Alcance geográfico: Nacional

### **Reunion Anual de Dermatologos Latinoamericanos RADLA (2025)**

Congreso  
Epigenetica: ¿Qué debo saber?  
Uruguay  
Tipo de participación: Expositor oral  
Alcance geográfico: Regional

### **2das Jornadas Académicas de la Cátedra de Dermatología Médico Quirúrgica y IX Curso Práctico de Cirugía Dermatológica (2023)**

Simposio  
Bases Genéticas del Melanoma  
Tipo de participación: Expositor oral  
Nombre de la institución promotora: Catedra de Dermatologia. Facultad de Medicina. UdelaR  
Alcance geográfico: Nacional

### **IX Congreso Uruguayo de Gerontología y Geriatria (2023)**

Congreso  
El genoma, longevidad y los uruguayos centenarios  
Uruguay  
Tipo de participación: Expositor oral  
Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Gerontologia y Geriatria  
Alcance geográfico: Nacional

### **XI Congreso ALAMCTA (2019)**

Congreso  
Epidemiología Genética y Cáncer en una Población Latinoamericana  
Paraguay  
Tipo de participación: Expositor oral  
Carga horaria: 1  
Nombre de la institución promotora: ALAMCTA Palabras Clave: cancer epigenome Uruguay  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología

### **XVII Congreso Uruguayo de Ginecología y Obstetricia (2018)**

Congreso  
Bases epigenéticas en el síndrome de RCIU  
Uruguay  
Tipo de participación: Expositor oral  
Carga horaria: 1  
Nombre de la institución promotora: Sociedad Ginecológica del Uruguay Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

### **7th International Breast Cancer Prevention Symposium (2017)**

Simposio  
Epigenome and admixture in cancer risk  
Uruguay  
Tipo de participación: Expositor oral  
Carga horaria: 1  
Nombre de la institución promotora: International Breast Cancer Nutrition Palabras Clave: Breast cancer Epigenome Uruguay  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Epidemiología

### **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  
Areas 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  
Áreas 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  
Áreas 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  
Áreas 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:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genética de Poblaciones

### **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 Areas 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 Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana

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

### **Asociación entre polimorfismos del codón 72 de TP53 y desarrollo de lupus eritematoso sistémico en la población uruguaya (2025)**

Candidato: Carolina Diaz  
Tipo Jurado: Tesis de Maestría  
B. BERTONI , Jorge Antonio FACAL CASTRO , BIANCHI, S  
PROINBIO / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Área Ciencias de la  
Salud / Uruguay  
País: Uruguay  
Idioma: Español

### **Desarrollo de un sistema de puntuación integrado, genético y no genético, para la estratificación del riesgo de alteraciones en parámetros diagnósticos de Síndrome Cardiometaabólico y sus componentes (2025)**

Candidato: Viviana Andrea Cardona Pemberthy  
Tipo Jurado: Tesis de Doctorado

B. BERTONI  
Posgrado en Biología / Sector Extranjero/Internacional/Otros / Institución Extranjera /  
Universidad de Antioquia - FACULTAD DE CIENCIAS EXACTAS Y NATURALES / Colombia  
País: Colombia  
Idioma: Español

**ESTUDIO DE LA VARIABILIDAD GENÉTICA DE RESTOS HUMANOS RECUPERADOS EN SITIOS ARQUEOLÓGICOS DEL OESTE DE URUGUAY (2023)**

Candidato: Lucia Anza  
Tipo Jurado: Tesis de Maestría  
B. BERTONI  
PEDECIBA / Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas /  
Área Biología (PEDECIBA) / Uruguay  
País: Uruguay  
Idioma: Español

**Estudio de la variante T1540C del gen EDAR y su relación con diente en pala y ancestría indígena en el Uruguay (2021)**

Candidato: Estefania Costa  
Tipo Jurado: Tesis de Maestría  
B. BERTONI , J Motti , Valentina Colistro  
Maestría en Ciencias Biológicas (PEDECIBA-UdelaR) / Sector Educación Superior/Público /  
Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Área Biología (PEDECIBA) / Uruguay  
País: Uruguay  
Idioma: Español

**Variabilidad Genómica y Ancestría en la población Mexicana: aplicación en estudios de asociación de enfermedades complejas (2021)**

Candidato: Valentina Colistro  
Tipo Jurado: Tesis de Doctorado  
B. BERTONI , C. Bonilla , DA LUZ J  
Doctorado en Ciencias Biológicas (UdelaR-PEDECIBA) / Sector Educación Superior/Público /  
Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Área Biología (PEDECIBA) / Uruguay  
País: Uruguay  
Idioma: Español

**Rol de los ARNs no codificantes largos en la espermatogénesis (2020)**

Candidato: Maria Fernanda Trovero  
Tipo Jurado: Tesis de Doctorado  
SAPIRO, R. , SMIRCICH, P. , B. BERTONI  
Biología Celular y Molecular / Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las  
Ciencias Básicas / Área Biología (PEDECIBA) / Uruguay  
País: Uruguay  
Idioma: Español

**Desarrollo de métodos bioquímicos de diagnóstico de enfermedades mitocondriales humanas OXPPOS (2020)**

Candidato: Martina Alonso  
Tipo Jurado: Tesis de Maestría  
THOMSON, L. , B. BERTONI , ML Chiribao  
Maestría en Biotecnología - Facultad de Ciencias / Sector Educación Superior/Público /  
Universidad de la República / Facultad de Ciencias / Uruguay  
País: Uruguay  
Idioma: Español

**Evaluación del efecto de 9 variantes en 5 genes candidatos y la composición genética ancestral, sobre la susceptibilidad a la psoriasis en una muestra de población colombiana (2020)**

Candidato: Yessid Alvarez  
Tipo Jurado: Tesis de Maestría  
B. BERTONI  
Posgrado en Biología / Sector Extranjero/Internacional/Otros / Institución Extranjera /  
Universidad de Antioquia - FACULTAD DE CIENCIAS EXACTAS Y NATURALES / Colombia  
País: Colombia

Idioma: Español

**Estudio de variantes alélicas asociadas a Persistencia de Lactasa, ancestría y consumo de lácteos en población adulta de Uruguay (2019)**

Candidato: Raúl Germán Negro

Tipo Jurado: Tesis de Maestría

B. BERTONI, J. Da Luz, G. Figueira

Maestría en Ciencias Biológicas / Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Área Biología (PEDECIBA) / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

Palabras Clave: lactasa

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia

**Genes relacionados con la metabolización de medicamentos en pacientes hipertensos y controles, y su relación con el mestizaje poblacional en Tacuarembó (2019)**

Candidato: Sara Flores

Tipo Jurado: Tesis de Maestría

B. BERTONI, ESPERON, P., J. Da Luz

Maestría en Ciencias Biológicas / Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Área Biología (PEDECIBA) / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

**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

Areas 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

Areas 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

Areas 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

Doctorado 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

### CONSTRUCCIÓN INSTITUCIONAL

Desde mi ingreso a la Facultad de Medicina, así como luego al PEDECIBA, he centrado mi esfuerzo en la generación de una línea de investigación con un substrato en problemáticas nacionales, y que de lugar para la formación de jóvenes investigadores con un nivel académico de excelencia en el área de Epidemiología Genómica y Epigenómica. Para esto último hemos generado colaboraciones con investigadores de las Universidades de Chicago, Cincinnati, Valencia, Leicester, Bristol, y con el IDIBELL de Barcelona. Esto ha permitido consolidar un laboratorio con jóvenes investigadores que desarrollan y continúan esta línea de investigación. He sido tesoroero de la Sociedad Uruguaya de Biociencias (SUB), presidente de la Sociedad Uruguaya de Genética (SUG) por dos períodos y presidente de la Asociación Latinoamericana de Genética (ALAG), organizando el XVI Congreso Latinoamericano de Genética en Montevideo. Participo y participe del cogobierno en la Facultad de Medicina como integrante de la Asamblea del Claustro y las comisiones de consejo (Dedicación Total, Investigación, Edilicia, Implementación del Nuevo plan de estudio de Medicina).

### 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>ACTIVIDADES</b>	<b>75</b>
Líneas de investigación	7
Proyectos Investigación Desarrollo	13
Docencia	25
Extensión	5
Gestión Académica	14
Dirección Administración	3
Pasantía	5
Otra Actividad Técnica	3
<b>PRODUCCIÓN BIBLIOGRÁFICA</b>	<b>92</b>
Artículos publicados en revistas científicas	32
Completo	30
Resumen	2
Artículos aceptados para publicación en revistas científicas	1
Completo	1
Trabajos en eventos	54
Libros y Capítulos	4
Capítulos de libro publicado	4

<b>Textos en periódicos</b>	<b>1</b>
Periodicos	1
	<b>8</b>
<b>PRODUCCIÓN TÉCNICA</b>	
<b>Productos tecnológicos</b>	<b>3</b>
<b>Procesos o técnicas</b>	<b>1</b>
<b>Otros tipos</b>	<b>4</b>
	<b>31</b>
<b>EVALUACIONES</b>	
<b>Evaluación de proyectos</b>	<b>6</b>
<b>Evaluación de eventos</b>	<b>2</b>
<b>Evaluación de publicaciones</b>	<b>19</b>
<b>Evaluación de convocatorias concursables</b>	<b>1</b>
<b>Jurado de tesis</b>	<b>3</b>
	<b>14</b>
<b>FORMACIÓN RRHH</b>	
<b>Tutorías/Orientaciones/Supervisiones concluidas</b>	<b>11</b>
Iniciación a la investigación	3
Tesis de maestría	3
Tesis de doctorado	2
Tesis/Monografía de grado	3
<b>Tutorías/Orientaciones/Supervisiones en marcha</b>	<b>3</b>
Tesis de doctorado	1
Tesis de maestría	2