



JULIO ABAYUBA DA LUZ PEREIRA

Dr

jdal@fmed.edu.uy

Laboratorio de Genética Molecular Humana. Gral Rivera 1350
598 47322154

SNI

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

Fecha de publicación: 19/09/2018
Última actualización SNI: 19/09/2018

Datos Generales

INSTITUCIÓN PRINCIPAL

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

DIRECCIÓN INSTITUCIONAL

Institución: Universidad de la República / Regional Norte - UDeLaR / Sector Educación Superior/Público
Dirección: Laboratorio de Genética Molecular Humana. Gral Rivera 1350 / 50000 / Salto , Salto , Uruguay
Teléfono: (1) 47322154 / 125
Correo electrónico/Sitio Web: jdal@fmed.edu.uy

Formación

Formación académica

CONCLUIDA

DOCTORADO

(2007 - 2013)

Universidad de la República - Facultad de Medicina - UDeLaR, Uruguay
Título de la disertación/tesis: Análisis molecular del cluster de genes de la beta-globina en la población uruguaya. Hemoglobinopatías, desequilibrio de ligamiento e historia recombinacional.
Tutor/es: Maria de Fátima Sonati y Mónica Sans
Obtención del título: 2013
Palabras Clave: hemoglobinopatías población uruguaya
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /

MAESTRÍA

(2002 - 2004)

Universidad de la República - Facultad de Ciencias - UDeLaR, Uruguay
Título de la disertación/tesis: Caracterización genética de los loci de las alfa y beta-globinas en dos sub-poblaciones afro-uruguayas: norte y sur
Tutor/es: Monica Sans
Obtención del título: 2004
Palabras Clave: hemoglobina poblaciones uruguayas haplotipos
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética de Poblaciones

GRADO

Licenciatura en Ciencias Biológicas (1989 - 1999)

Universidad de la República - Facultad de Ciencias - UDeLaR, Uruguay
Título de la disertación/tesis: Análisis de la Fertilidad en machos de *Drosophila Ananassae*
Tutor/es: Beatriz Goñi
Obtención del título: 1999
Palabras Clave: drosophila
Áreas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia /

Idiomas

Inglés

Entiende regular / Habla regular / Lee bien / Escribe bien

Portugués

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

Español

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

Áreas de actuación

CIENCIAS NATURALES Y EXACTAS

Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética de Poblaciones

CIENCIAS MÉDICAS Y DE LA SALUD

Medicina Básica / Genética Humana

Actuación profesional

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

Regional Norte - UDeLaR

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Funcionario/Empleado (05/2013 - a la fecha)

Profesor Adjunto, 40 horas semanales / Dedicación total
Escala: No Docente
Cargo: Interino

ACTIVIDADES

PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO

Proyecto de Desarrollo Universitario en el Interior (PDU). Creación del Laboratorio de Genética Molecular Humana. Regional Norte. (05/2013 - a la fecha)

Este proyecto fue aprobado en el llamado a Polo de Desarrollo Universitario del Litoral Norte del año 2012 y comenzó a funcionar en mayo de 2013. El Laboratorio de Genética Molecular Humana de la Regional Norte de la Universidad de la República (UdeLaR) se encuentra ubicado en la Regional Norte de la UdeLaR, Salto. El responsable de este proyecto es el Dr. Julio da Luz, Prof. Adj. (Gr.3 DT) integrante de los siguientes grupos de investigación CSIC: Sección Clínica, Departamento de Genética, Facultad de Medicina (Id. 1054) y del grupo de Epidemiología Genética del Departamento de Genética, Facultad de Medicina (Id. 1699) La creación de este laboratorio cuenta con el apoyo académico y científico de ambos grupos así como del Departamento de Genética de la Facultad de Medicina en su conjunto, el cual está dirigido por la Dra. Leda Roche. Adicionalmente mantiene una estrecha colaboración con el grupo de investigación Estudios de ancestralidad, diversidad y variabilidad biológica de las poblaciones humanas de Uruguay y América Latina dirigido por la Dra. Mónica Sans y con el Laboratorio de Hemoglobinas dirigido por la Dra. Maria Fatima Sonati, del Departamento de Patología Clínica de la Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Estadual de Campinas (UNICAMP), Brasil. Actividades de investigación El desarrollo de aplicaciones biotecnológicas y programas de salud vinculados a la genética requiere un conocimiento de la estructura genética de las poblaciones de cada región en particular así como la participación de los distintos actores vinculados a la salud. La población del Uruguay está conformada por el aporte de poblaciones de origen europeo, africano e indígenas americanos. Sin embargo la distribución geográfica es heterogénea observándose que más del 50% de los Afrodescendientes y el 45% de los descendientes de indígenas se encuentran en la región noreste y litoral norte. Aunque la estructura genética de la población de la región noreste del Uruguay ha sido ampliamente estudiada por el grupo de la Dra. Sans la estructura genética de la población del litoral

del Uruguay ha sido poco estudiada hasta el momento. El desarrollo de la genética molecular humana en la región litoral norte permitirá investigar la presencia y distribución de enfermedades genéticas vinculadas a la ancestría de las poblaciones y el estudio de factores de riesgo genéticos de enfermedades comunes como el cáncer. Asimismo estas patologías se usarán como modelo para profundizar en el conocimiento de la estructura genética de estas poblaciones y de los mecanismos genéticos que incidieron en su formación. Estos desarrollos permitirán la formación de recursos humanos especializados en el tema pertenecientes a los Programas Regionales de Enseñanza Terciaria (PRET) así como la formación de jóvenes científicos. Las líneas de investigación a desarrollar son: 1) Hemoglobinopatías: aspectos genéticos, epidemiológicos y antropológicos, 2) Bases genéticas de la anemia, 3) Farmacogenética del cáncer y 4) Recombinación ectópica e inestabilidad cromosómica

40 horas semanales

Regional Norte. UdelaR. Salto, Laboratorio de Genética Molecular Humana

Desarrollo

Coordinador o Responsable

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:

Maestría/Magister:2

Equipo: SOLER AM, DA LUZ J (Responsable), DA SILVEIRA L

Prevalência e Caracterização Molecular das Talassemias Alfa em Indivíduos com Hipocromia e Microcitose de uma População Uruguaia (03/2014 - a la fecha)

As talassemias α constituem um grupo de doenças hereditárias, de distribuição mundial, causadas pela deficiência de síntese das cadeias α da hemoglobina. Mecanismos genéticos variados podem ocasionar a redução ou a ausência completa de expressão dos genes α , mas as deleções são as causas mais comuns da doença. A microcitose e a hipocromia, sem o concomitante aumento da Hb A2, podem ser resultantes da presença de talassemia α , de anemia por deficiência de ferro ou, ocasionalmente, da anemia de doenças crônicas. As duas primeiras podem ser similares e não raramente são confundidas. Comumente, indivíduos com microcitose e hipocromia sem anemia e sem elevação da Hb A2 são detectados em exames hematológicos de rotina. O objetivo do presente projeto é avaliar a contribuição das talassemias α como causa de microcitose e hipocromia em uma população uruguaia, através da caracterização das bases moleculares deste tipo de hemoglobinopatia nesta população. As mutações que mais comumente causam talassemia α nas diferentes populações (deleções α 3.7, α 4.2, α -MED, α -SEA, α -(α) 20.5, α -FIL e α -THAI e as formas não deletoriais α Hph, α Ncol1, α 2Ncol e α Tsaudi) serão triadas pela técnica de Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) e análise com enzimas de restrição. A técnica de MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification), desenvolvida em 2002 e adaptada ao estudo das hemoglobinopatias em 2005, será utilizada para os casos cujas mutações permanecerem não caracterizados após a realização das técnicas moleculares convencionais. Este será o primeiro estudo a caracterizar mais amplamente as bases moleculares das talassemias α em uma população uruguaia.

10 horas semanales

Sede Salto CENUR Noroeste, Laboratorio de Genética Molecular Humana

Desarrollo

Coordinador o Responsable

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:

Maestría/Magister:1

Financiación:

CAPES/CNPq/MEC, Brasil, Apoyo financiero

Equipo: SOLER A, SONATI MF (Responsable), RIBEIRO D, SANTOS MN, MOTAN

Palabras clave: hemoglobinopatias alfa talassemias MLPA

Análisis fármaco-genómico de la respuesta a la 6-Mercaptopurina en la Leucemia Linfoblástica Aguda (12/2017 - a la fecha)

La leucemia linfoblástica aguda (LLA) comprende casi el 30% de los cánceres pediátricos, en los cuales aproximadamente el 80% de los pacientes atendidos en el Servicio de Hemato-Oncología Pediátrica (SHOP) del Centro Hospitalario Pereira Rosell alcanzan una recuperación completa. El tratamiento de estas afecciones consiste en la administración simultánea de varios medicamentos diferentes durante dos o tres años. Sin embargo, el tratamiento actual se ve complicado por efectos adversos a corto y/o largo plazo, debido al estrecho rango farmacológico y a la acción inespecífica de estos medicamentos, provocando que cerca del 20% de los pacientes no puedan ser curados. El éxito del tratamiento actual con el protocolo BFM se atribuye, en parte, a los meses de mantenimiento del mismo; el cual prolonga la remisión obtenida durante la etapa de mantenimiento. A pesar del éxito del tratamiento, existe un porcentaje de pacientes (cerca del 20%) que no responden adecuadamente al tratamiento. Al mismo tiempo, debido al estrecho rango farmacológico y a la acción inespecífica de los fármacos, varios pacientes sufren eventos de toxicidad hematológica y/o hepática severa como consecuencia de la quimioterapia. Por tanto, una

reducción de la toxicidad relacionada con los fármacos resultaría en una menor interrupción de la quimioterapia y por lo tanto en un menor número de recaídas de la enfermedad, provocando un aumento adicional en la tasa de supervivencia. Aunque parte del riesgo de recurrencia, la eficacia y/o la toxicidad pueden ser predichas a partir de características de cada paciente tales como la edad, el sexo, el conteo de glóbulos blancos, o la presencia de anomalías cromosómicas; más de la mitad de los pacientes que presentan toxicidad severa o no responden al tratamiento convencional no pueden ser detectados en base a estas características. Las variantes genéticas de enzimas involucradas en las vías de distribución y metabolización de los fármacos administrados a pacientes con LLA, juegan un rol importante en los efectos adversos y la eficacia del tratamiento. Por esta razón es importante determinar marcadores genéticos que puedan predecir tempranamente que pacientes pueden ser resistentes al tratamiento y/o tener efectos adversos, y así poder ajustar el tratamiento desde el inicio de la terapia. Recientemente nuestro grupo ha identificado que variantes en los genes TPMT y NUDT15 explican parte de las toxicidades hematológicas observadas en la etapa de mantenimiento en pacientes con LLA. Sin embargo estas variantes explican aproximadamente un 30% de las toxicidades observadas. El objetivo de este proyecto es identificar cuáles son las causas genéticas de toxicidad debido a 6-mercaptopurina. Para esto analizaremos variantes no relevadas en los genes TPMT y NUDT15 y polimorfismos en otros genes vinculados al metabolismo de la 6-mercaptopurina en pacientes con LLA.

10 horas semanales

CENUR Litoral Norte sede-Salto, Laboratorio de Genética Molecular Humana. Departamento de Ciencias Biológicas

Investigación

Integrante del Equipo

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:

Maestría/Magister:1

Financiación:

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

Equipo:

Palabras clave: población uruguaya farmacogenómica leucemia linfoblástica aguda Mercaptopurina

Áreas de conocimiento:

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

Rol de los factores genéticos en la prevalencia de anemia en niños de Salto, Uruguay (04/2015 - 04/2017)

La anemia está definida como una disminución de la concentración de hemoglobina en los glóbulos rojos respecto a los valores normales por edad y sexo. A nivel mundial un 25% de la población mundial está afectada por esta condición. La anemia puede ser producida por causas ambientales, genética y la interacción entre ambas. Las principales causas de anemia son: 1) deficiencia de hierro; 2) enfermedades infecciosas como malaria, esquistosomiasis, infecciones por nematodos; 3) deficiencias en otros micronutrientes como folato, vitamina B12 y A; y 4) alfa y beta talasemias, etc. Aunque se realiza mucho esfuerzo por disminuir la prevalencia de anemia esta se mantiene en niveles elevados incluso en países o regiones donde las condiciones socio-económicas son elevadas. Esto puede explicarse por la naturaleza multifactorial de la anemia y de que la mayoría de los programas de prevención apuntan a una o algunas de las causas. Un poco más del 50% de las anemias son explicadas por deficiencia de hierro, siendo la mayoría debido a déficit en la ingesta de hierro. Sin embargo, un parte importante puede explicarse por variantes en los genes involucrados en el metabolismo del hierro como TMPRSS6, TF y RFT2. Otra de las causas de anemia son las variantes genéticas que afectan la concentración de hemoglobina como las alfa y beta talasemias las cuales no están asociadas a déficit de hierro. En este proyecto planteamos analizar estas variantes en relación a parámetros hematológicos y del perfil del hierro para cuantificar el rol de estas variantes en la prevalencia de anemia y déficit de hierro en niños de Salto. El conocimiento de las causas de la anemia es el primer paso para la generación de políticas de salud pública destinadas a disminuir su prevalencia y gravedad.

15 horas semanales

CENUR Noroeste-sede Salto, Laboratorio de Genética Molecular Humana

Investigación

Coordinador o Responsable

Concluido

Alumnos encargados en el proyecto:

Pregrado:1

Maestría/Magister:1

Financiación:

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

Equipo: SOLER A, VARELA R, SAVIO E, GONZALEZ M

Palabras clave: talasemias anemia deficit de hierro

Áreas de conocimiento:

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

DIRECCIÓN Y ADMINISTRACIÓN

(05/2014 - a la fecha)

CENUR Noroeste-sede Salto, Sede Salto
2 horas semanales

DOCENCIA

Posgrado de Pediatría. Facultad de Medicina (08/2014 - 10/2014)

Especialización
Organizador/Coordinador
Asignaturas:
Genética para Pediatría, 4 horas, Teórico
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Pediatría

Carrera de Doctor en Facultad de Medicina. Materia optativa (03/2014 - 07/2014)

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

GESTIÓN ACADÉMICA

Representante del orden docente en la Mesa del Área de Ciencia y Tecnología de la región (12/2014 - a la fecha)

CENUR Noroeste-sede Salto, Sede Salto
Participación en consejos y comisiones

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

Facultad de Medicina - UDeLaR

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Funcionario/Empleado (04/2009 - 04/2013)

Profesor Adjunto Departamento de Genética ,40 horas semanales / Dedicación total
Cargo obtenido por concurso de méritos
Escala: Docente
Grado: Grado 3
Cargo: Efectivo

Funcionario/Empleado (04/2001 - 04/2009)

Asistente Grado 2 Dpto. de Genética ,40 horas semanales / Dedicación total
Cargo obtenido por concurso de oposición y méritos
Escala: Docente
Grado: Grado 2
Cargo: Efectivo

Funcionario/Empleado (02/2007 - 07/2007)

Supervisor de Trabajos Prácticos con función ,20 horas semanales

Funcionario/Empleado (09/2003 - 08/2005)

Asistente contratado para la realización del ,40 horas semanales

Funcionario/Empleado (04/1997 - 04/2001)

Ayudante del Departamento de Genética ,20 horas semanales
Cargo obtenido por concurso de oposición y méritos

Escalafón: Docente
Grado: Grado 1
Cargo: Efectivo

ACTIVIDADES

PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO

Programa de tamiz neonatal y de tamiz de alto riesgo para Errores Innatos del Metabolismo (E.I.M) (04/1996 - a la fecha)

Facultad de Medicina UDELAR , dpto. de Genética
Desarrollo
En Marcha
Equipo:

Análisis de los polimorfismos de los genes GSTM1, GSTT1 y GSTP1 en el desarrollo de la enfermedad de Parkinson (01/2010 - a la fecha)

La enfermedad de Parkinson (EP) es un desorden progresivo del sistema motor, resultado de la pérdida de células dopaminérgicas. La clínica se caracteriza por presentar bradikinesia, rigidez y temblor. Se ha demostrado que existen factores ambientales, como la exposición a pesticidas que contribuyen al desarrollo de EP. La teoría xenobiotica de la patogénesis de EP plantea que esta enfermedad está causada por la exposición a agentes o toxinas ambientales y la presencia de enzimas metabolizadoras de agentes xenobióticos activas de cada individuo. Un ejemplo de ello son las Glutathion -S- transferasas (GSTs). Las GSTs son una familia de enzimas inducibles de fase II con propiedades citoprotectoras y anti-neurodegenerativas. Estas enzimas jugarían un rol preventivo en la degeneración dopaminérgica mediante la acción antioxidante contra metabolitos reactivos de químicos tóxicos producidos durante el metabolismo enzimático de fase I, así como también una función neuroprotectora mediante la eliminación de toxinas endógenas, incluyendo las o-quinonas tóxicas de la dopamina de la célula. En humanos existen ocho clases distintas de genes GSTs: alpha, kappa, mu, omega, pi, sigma, theta and zeta con uno o más variantes de cada clase. Las clases de GSTs más estudiadas son: μ (GSTM), π (GSTP) y θ (GSTT). Los polimorfismos de estos genes han sido ampliamente estudiados por su potencial rol en la respuesta a drogas y susceptibilidad al cáncer. En este trabajo nos encontramos investigando las variantes genéticas de los genes GSTM1, GSTT1 y GSTP1 y su relación con la enfermedad de Parkinson. Las variantes de GSTM1 y GSTT1 son deleciones completas del gen que resultan en la ausencia de uno o ambos genes, mientras que GSTP1 presenta un polimorfismo en el codón 105 (Ile105Val) el cual cambia la afinidad de la enzima por el sustrato. Para este propósito contamos con una muestra de 200 pacientes con enfermedad de Parkinson diagnosticados por la Policlínica de enfermedad de Parkinson y movimientos anormales del Instituto de Neurología de la Facultad de Medicina y una muestra de controles pareados por edad, sexo y ancestría. Las variantes de GSTM1 y GSTT1 se están analizando por PCR multiplex que permite detectar el estado heterocigoto u homocigoto para cada uno de los alelos analizados en una misma reacción de PCR. La variante del gen GSTP1 se analizará por PCR-RFLP con la enzima BsmA1. Resultados preliminares indican una elevada frecuencia de las variantes de deleción tanto en la muestra de pacientes como en la muestra control, mayores a las observadas en otras poblaciones analizadas.

10 horas semanales

Facultad de Medicina , Departamento de Genética
Investigación

Coordinador o Responsable

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:

Especialización:1

Equipo: V. RAGGIO , OTTATI, C , DIEGUEZ, E

Palabras clave: población uruguaya Parkinson GSTs

Areas de conocimiento:

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

Epidemiología genética de la respuesta a la quimioterapia en leucemias pediátricas (10/2009 - 10/2011)

La farmacogenética es una de las áreas de mayor expansión e investigación actual. Se plantea que, conociendo el genotipo del paciente a tratar para una serie de variantes genéticas de relevancia, se puede indicar un tratamiento farmacológico individualizado, con mejores probabilidades de éxito y menores riesgos de efectos adversos. La farmacogenómica considera aspectos más amplios del genoma del paciente en este tipo de estudios. Así, se puede identificar un perfil genómico, estudiando un conjunto de genes, y en base al mismo seleccionar la terapéutica más apropiada. En hematología pediátrica se usan diversos fármacos cuyos beneficios a largo plazo no se pueden

predecir y que pueden provocar efectos adversos graves, en algunos casos con un rango terapéutico estrecho. Por este motivo, se han buscado en los últimos años variantes genéticas que permitan evaluar estos riesgos a priori y aplicarlos a pacientes seleccionados. Así se han establecido asociaciones claras y útiles clínicamente; muchas otras están actualmente en evaluación. En este proyecto planteamos el análisis de un grupo de variantes genéticas seleccionadas y su correlación con la respuesta clínica a la terapia y el riesgo de efectos no deseados. Esto permitirá en algunos casos confirmar en nuestra población asociaciones ya demostradas y en otros aportar más datos en la búsqueda de evidencias sólidas de la importancia de estas variantes genéticas en la terapia de las Leucemias Linfoblásticas Agudas. En todos los casos aportará un perfil de frecuencia alélica de estas variantes para nuestra población. Son escasos los datos de este tipo en poblaciones sudamericanas y mestizadas como la nuestra. También en todos los casos permitirá el desarrollo de herramientas tecnológicas para el estudio de variantes genética de importancia médica. De acuerdo a los hallazgos se aportarán datos que pueden ser de valor en el manejo de los pacientes actualmente en tratamiento o que lo inicien a futuro.

10 horas semanales

Departamento de Genética

Investigación

Coordinador o Responsable

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:

Especialización:1

Equipo: AVILA A, CASTILLO L, V. RAGGIO

Palabras clave: Farmacogenética población uruguaya Polimorfismos

Areas de conocimiento:

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

Incidencia de alfa-talasemias en la población pediátrica del Centro Hospitalario Pereira Rosell. (12/2006 - 12/2010)

Las hemoglobinopatías son las enfermedades hereditarias monogénicas más frecuentes en el mundo debido a la ventaja selectiva que poseen los individuos heterocigotos para estas mutaciones contra la infección por el Plasmodium falciparum, agente causante de la malaria. Se estima que aproximadamente el 7% de la población mundial es portadora de alguna de estas mutaciones y que nacen entre 300.000 y 400.000 niños por año con una forma grave de hemoglobinopatía. En este trabajo analizamos una muestra de 400 individuos que concurren a realizarse exámenes de rutina en el CHPR. A estos individuos se les realizó un hemograma y se buscó la presencia de hemoglobinopatías estructurales, alfa y beta talasemias por técnicas bioquímicas y de biología molecular. Comparamos el genotipo con parámetros hematimétricos, ancestría, y lugar de nacimiento. En los resultados preliminares se observó que aproximadamente un 4,25% (18 individuos) presentó alguna hemoglobinopatía. De estos 0,75% (3) fueron heterocigotas para la hemoglobina S ($\beta A/\beta S$), 0,25% (1) portadores de beta talasemia (Codón 39 $\text{C} \rightarrow \text{T}$) y 3,52% presentaron la $\alpha 3,7$ talasemia (1 homocigoto y 13 heterocigotos). Aproximadamente el 14% de la muestra analizada presenta microcitosis, de estos, el 18% presenta $\alpha 3,7$ talasemia comparado con el 3,52% de la muestra en general. Mientras que el 34,76% de la muestra posee al menos un ancestro afro-descendiente, en los individuos que presentan $\alpha 3,7$ talasemia este porcentaje aumenta al 71%. La frecuencia observada de HbS es compatible con datos anteriores realizados en muestras más pequeñas. Con los datos obtenidos se estima una frecuencia alélica para la mutación $\alpha 3,7$ de aprox. 3,5%, lo cual nos permite asumir al 5% de significancia, que la población está en equilibrio. Este es el primer estudio en un número elevado de individuos sobre la incidencia de hemoglobinopatías en el Uruguay. Los datos obtenidos indican que estas patologías son más frecuentes de lo pensado hasta el momento y que las α -talasemia pueden contribuir significativamente a la incidencia de las anemias en la población pediátrica del CHPR.

15 horas semanales

Facultad de Medicina UDELAR, dpto. de Genética

Desarrollo

Coordinador o Responsable

Concluido

Alumnos encargados en el proyecto:

Pregrado:2

Equipo:

Palabras clave: hemoglobinopatías talasemias población uruguaya Hemoglobina S

Establecimiento de un área limpia para Biología Molecular (06/2010 - 12/2010)

10 horas semanales

Departamento de Genética. Facultad de Medicina

Otra

Coordinador o Responsable

Concluido

Financiación:

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

Equipo: ROCHE L (Responsable)

Optimización del diagnóstico molecular de Beta-talasemias y hemoglobinopatías estructurales en la población pediátrica uruguaya (12/2006 - 12/2009)

La transición epidemiológica causada por las mejoras en la higiene, nutrición y en el control de las enfermedades infecciosas ha puesto de manifiesto en los últimos años la importancia de las enfermedades hereditarias en el conjunto de las enfermedades. Por lo tanto es necesario que las organizaciones gubernamentales y sanitarias desarrollen programas vinculados al diagnóstico, control y manejo de las enfermedades genéticas prevalentes en cada país. Entre estas se destacan las enfermedades hereditarias de la hemoglobina, conocidas en conjunto como hemoglobinopatías. Estas son las enfermedades genéticas más frecuentes del mundo, como resultado de la ventaja selectiva de los portadores a la infección por la malaria. De acuerdo a la Organización Mundial de la Salud, se estima que aproximadamente 7% de la población mundial es portadora y que anualmente cerca de 400.000 niños nacen con una forma severa de hemoglobinopatía. Estas enfermedades alcanzan elevadas frecuencias en la región del Mediterráneo, África y el sudeste asiático. Debido a que la población uruguaya esta formada principalmente por el aporte de poblaciones europeas mediterráneas (>90%) y poblaciones de origen africano (26%), las hemoglobinopatías pueden alcanzar frecuencias importantes en el Uruguay. La hemoglobinopatía más importante en las poblaciones africanas y afro-derivadas es la anemia falciforme producida por la hemoglobina S (HbS). Estudios preliminares han determinado una incidencia de 10% HbS en población afro-descendiente uruguaya. En las poblaciones mediterráneas (España, Italia, etc) las hemoglobinopatías más importantes son las β -talasemias con frecuencias de portadores que varían entre un 1 y un 20%. Aunque en Uruguay no hay datos sobre su incidencia es esperable una frecuencia importante debido a que españoles e italianos son las que mayormente a contribuido a la población uruguaya. El centro de referencia en nuestro país para el manejo y tratamiento de pacientes pediátrico con estas patologías es el Centro Hemato-Oncológico del Hospital Pereira Rosell. En este trabajo planteamos determinar el espectro de mutaciones de β -talasemias en la población uruguaya, desarrollar un diagnóstico molecular para la HbS y otras hemoglobinopatías estructurales y determinar una serie de polimorfismos involucrados en la heterogeneidad clínica de estas enfermedades. Aunque el diagnóstico clínico y bioquímico de estas enfermedades es relativamente fácil, el diagnóstico molecular le agrega algunas ventajas: - Debido a que estas hemoglobinopatías se deben fundamentalmente a mutaciones en las cadenas de globina de la hemoglobina adulta, el diagnóstico bioquímico (electroforesis de hemoglobinas) recién se puede hacer luego del cambio (switch) de la hemoglobina fetal a la adulta. - Estas enfermedades presentan una elevada heterogeneidad clínica, la cual es explicada en gran parte por el tipo de mutación que porten los individuos y por una serie de polimorfismos adyacentes al gen de la β -globina. Por lo tanto la determinación de la mutación particular y de estos polimorfismos en cada individuo contribuirá a un mejor manejo clínico de los pacientes. - La determinación del espectro de mutaciones de β -talasemias en nuestra población permitirá evaluar el establecimiento de programas de prevención por medio de la determinación de las mutaciones más frecuentes. - Adicionalmente el conocimiento de las mutaciones presentes en las familias afectadas y portadoras permitirá un adecuado asesoramiento genético. - Desde un punto de vista académico la determinación de las mutaciones ayudará a determinar el origen de estas y a su vez de las poblaciones a riesgo.

20 horas semanales

Facultad de Medicina UDELAR, dpto. de Genética

Desarrollo

Coordinador o Responsable

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:

Pregrado:2

Financiación:

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

Equipo:

Métodos alternativos en la determinación de la carga viral: reacción en cadena de la polimerasa cuantitativa en tiempo real y su aplicación al diagnóstico de los infectados por el VIH (09/2003 - 08/2005)

Facultad de Medicina UDELAR, dpto. de Genética

Desarrollo

En Marcha

Financiación:

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

Equipo:

Caracterización genética de los loci de las alfa y beta-globinas en dos sub-poblaciones afro-uruguayas: norte y sur (12/2002 - 12/2004)

Facultad de Medicina UDELAR , dpto. de Genética
Investigación
Concluido
Alumnos encargados en el proyecto:
Maestría/Magister:1
Equipo:

Análisis de la fertilidad en machos de *D. ananassae* (02/1996 - 07/1999)

Facultad de Ciencias UDELAR , Dpto. de Genética
Investigación
Concluido
Alumnos encargados en el proyecto:
Pregrado:1
Financiación:
Comisión Sectorial de Investigación Científica - UDeLaR, Uruguay, Apoyo financiero
Equipo:

DOCENCIA

Medicina (04/1996 - a la fecha)

Grado

Asignaturas:
Genética General y Molecular en el Ciclo Básico, Biología Celular, Biología Tisular y Biología del Desarrollo, horas

Medicina (07/2004 - a la fecha)

Maestría

Asignaturas:
Primer y Segundo curso de Genética Molecular y Medicina. Organizado por el Departamento de Genética, Facultad de Medicina y Comisión Honoraria para la Salud Cardiovascular. Presentación sobre Hemoglobinopatías y Seminario sobre artículos del mismo tema. 2, horas

Especialización en Hematología (05/2004 - 05/2004)

Perfeccionamiento

Asignaturas:
Jornadas sobre Anemias Hemolíticas Constitucionales para el programa de Educación Médica Continua de la Sociedad de Hematología del Uruguay. Presentación sobre Bases Genéticas de las Hemoglobinopatías, horas

PASANTÍAS

(05/2003 - 09/2003)

Universidad de Campinas, San Pablo, Brasil, Laboratorio de Hemoglobinas

(04/2000 - 05/2000)

Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Estado do Rio Grande do Sul. Brasil., Laboratorio de E.I.M

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

Facultad de Ciencias - UDeLaR

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Funcionario/Empleado (02/1996 - 07/1998)

CARGA HORARIA

Carga horaria de docencia: 5 horas
Carga horaria de investigación: 20 horas
Carga horaria de formación RRHH: 5 horas
Carga horaria de extensión: Sin horas
Carga horaria de gestión: 10 horas

Producción científica/tecnológica

La transición epidemiológica causada por las mejoras en la higiene, nutrición y en el control de las enfermedades infecciosas ha puesto de manifiesto en los últimos años la importancia del componente genético tanto en enfermedades hereditarias como en otras patologías comunes con menor componente genético pero de gran importancia por su frecuencia y consecuencias. Por lo tanto es necesario que las organizaciones gubernamentales y sanitarias desarrollen programas vinculados al diagnóstico, control y manejo de las enfermedades genéticas prevalentes en cada país así como investigar factores genéticos que participen en la modificación del riesgo, susceptibilidad o que influyan en la respuesta al tratamiento de enfermedades comunes.

Entre las patologías genéticas clásicas se destacan las enfermedades hereditarias de la hemoglobina, conocidas en conjunto como hemoglobinopatías. Estas son las enfermedades genéticas más frecuentes del mundo, como resultado de la ventaja selectiva de los portadores a la infección por la malaria. De acuerdo a la Organización Mundial de la Salud, se estima que aproximadamente 7% de la población mundial es portadora y que anualmente cerca de 400.000 niños nacen con una forma severa de hemoglobinopatía. Estas enfermedades alcanzan elevadas frecuencias en la región del Mediterráneo, África el sudeste asiático.

Entre las enfermedades comunes se destaca el cáncer y dentro de esta patología los cánceres pediátricos son de vital importancia. En Oncología pediátrica se destacan las leucemias agudas (LA), en particular la leucemia linfoblástica aguda (LLA), que comprende casi el 70% de los cánceres pediátricos en las cuales más del 80% alcanzan una remisión completa en el Uruguay.

Debido al estrecho rango farmacológico y a la acción inespecífica de los fármacos usados cerca del 20% de los pacientes no se curan, sufren toxicidad severa o no responden al tratamiento. Las variantes genéticas en las vías de metabolización y distribución de fármacos, que son frecuentes a nivel poblacional, están en la base de algunos de los efectos tóxicos y fenómenos de resistencia a fármacos.

En hematología pediátrica se usan diversos fármacos con rangos terapéuticos estrechos con beneficios a largo plazo que no se pueden predecir y que pueden provocar efectos adversos graves. Por este motivo, se han buscado en los últimos años variantes genéticas que permitan evaluar estos riesgos a priori y aplicarlos a pacientes seleccionados. Así se han establecido asociaciones claras y útiles clínicamente; muchas otras están actualmente en evaluación.

Debido a que la distribución y frecuencia de las mutaciones de hemoglobinopatías y de las variantes farmacogenéticas es heterogénea entre las distintas poblaciones, nuestro grupo está realizando un encare poblacional para el estudio de ellas en el Uruguay ya que nuestra población está formada por el aporte de poblaciones mediterráneas, africanas y amerindias. Este encare intenta determinar los riesgos asociados con estas variantes, la correlación entre fenotipo y genotipo y la importancia de la determinación de estas en el tratamiento y su impacto a nivel sanitario. Desde un punto de vista básico nos interesa estudiar el rol de diversos factores genéticos (recombinación, deriva génica, mezcla racial, etc) en la estructura genética de la población uruguaya.

Producción bibliográfica

ARTÍCULOS PUBLICADOS

ARBITRADOS

TPMT and NUDT15 genes are both related to mercaptopurine intolerance in patients with acute lymphoblastic leukemia from Uruguay (Completo, 2017)

SOLERA, OLANO N, MÉNDEZ Y, LOPES A, SILVEIRA A, DABEZIES A, CASTILLO L, DA LUZ J
British Journal of Haematology, 2017

Palabras clave: Pediatric Acute Lymphoblastic Leukemia 6-mercaptopurine Pharmacogenetic
NUDT15 TPMT

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: UK

ISSN: 00071048
DOI: [10.1111/bjh.14532](https://doi.org/10.1111/bjh.14532)
[http://onlinelibrary.wiley.com/journal/10.1111/\(ISSN\)1365-2141](http://onlinelibrary.wiley.com/journal/10.1111/(ISSN)1365-2141)
Scopus® WEB OF SCIENCE™

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

SOLERA, SCHELOTTO M, MOTANO, DORTA FERREIRA R, SONATI MD, DA LUZ J
Hemoglobin, v.: 40 4, p.:289 - 292, 2016
Palabras clave: Uruguayan population hemoglobinopathies Alpha thalassemia Deletion Multiplex gap PCR
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /
Medio de divulgación: Papel
Lugar de publicación: UK
ISSN: 03630269
DOI: [10.1080/03630269.2016.1200072](https://doi.org/10.1080/03630269.2016.1200072)
<http://www.tandfonline.com/loi/ihem20#.VyTBTVjhDIV>
Scopus® WEB OF SCIENCE™

A new $\beta(0)$ -thalassemia frameshift mutation [β 48 (-T)] in a Uruguayan family. (Completo, 2013)

DA LUZ J, LÓPEZ P, KIMURA EM, ALBUQUERQUE DM, COSTA FF, SANS M, SONATI MF
International Journal of Laboratory Hematology, v.: 35 1, p.:111 - 114, 2013
Palabras clave: anemia hemoglobinopathy genetics thalassemia
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hematología
ISSN: 17515521
DOI: [10.1111/j.1751-553X.2012.01462.x](https://doi.org/10.1111/j.1751-553X.2012.01462.x)
Scopus® WEB OF SCIENCE™

Hb Southampton [β 106(G8)Leu→PRO, CTG→CCG] in a Uruguayan woman (Completo, 2013)

DA LUZ J, LÓPEZ P, COSTA FF, SONATI MD, SANS M
Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia, v.: 35 2, p.:146 - 147, 2013
Palabras clave: Uruguayan population hemoglobinopathies hemolytic anemia
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hematología
Medio de divulgación: Papel
Lugar de publicación: Brasil
ISSN: 15168484

Scopus®  

Frequency and spectrum of hemoglobinopathy mutations in a paediatric population of Uruguay (Completo, 2013)

DA LUZ J, AVILA A, ICASURIAGA S, GONGORA M, CASTILLO L, SERRON A, KIMURA EM, COSTA FF, SONATI MD, SANS M
Genetics and Molecular Biology, v.: 36 3, p.:316 - 322, 2013
Palabras clave: HbS thalassemias Uruguayan population hemoglobinopathies
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hematología
Medio de divulgación: Papel
Lugar de publicación: Brasil
ISSN: 14154757

Scopus® WEB OF SCIENCE™  

Beta-globin gene cluster haplotypes in Afro-Uruguayans from two geographical regions (South and North) (Completo, 2010)

DA LUZ J, KIMURA EM, SONATI MD, COSTA FF, SANS M
American Journal of Human Biology, v.: 22 1, p.:124 - 128, 2010
Palabras clave: haplotypes beta-globin genes DNA polymorphism Afro-descents
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia /
Medio de divulgación: Papel
Lugar de publicación: EEUU

ISSN: 10420533
DOI: [10.1002/ajhb.20961](https://doi.org/10.1002/ajhb.20961)
Scopus® WEB OF SCIENCE™

Alpha-thalassemia, HbS, and Beta-globin gene cluster haplotypes in two Afro-Uruguayan sub-populations from northern and southern Uruguay. (Completo, 2006)

DA LUZ J, SANS M, KIMURA EM, ALBUQUERQUE DM, SONATI MD, COSTA FF
Genetics and Molecular Biology, v.: 29 4, p.:595 - 600, 2006
Palabras clave: hemoglobinopathies alpha-thalassemias HbS haplotypes Afro-derived populations
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética de Poblaciones
Lugar de publicación: Brasil
ISSN: 14154757

Scopus® WEB OF SCIENCE™  Scopus® WEB OF SCIENCE™  latindex  Scopus® WEB OF SCIENCE™

Asociación de hemoglobina S (HbS) y beta talasemia en dos pacientes del Centro Hemato-Oncológico del Hospital Pereira Rosell (Completo, 2006)

DA LUZ J, GÓNGORA MD, KIMURA EM, SONATI MF, COSTA FF, SANS M
Revista Médica Del Uruguay, v.: 22 4, p.:311 - 316, 2006
Palabras clave: hemoglobinopatias beta talasemia Uruguay
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética de Poblaciones
Medio de divulgación: Papel
Lugar de publicación: Uruguay
ISSN: 03033295

latindex

PUBLICACIÓN DE TRABAJOS PRESENTADOS EN EVENTOS

Farmacogenética de la 6-mercaptopurina en pacientes pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda del Uruguay (2017)

Resumen
SOLER AM, OLANO N, MÉNDEZ Y, LOPES A, SILVEIRA A, DABEZIES A, CASTILLO L, DA LUZ J

Evento: Internacional
Descripción: 2do Congreso Latinoamericano de Farmacogenómica y Medicina Personalizada
Ciudad: Durango, México
Año del evento: 2017
Palabras clave: Farmacogenética población uruguaya leucemia linfoblástica aguda Mercaptopurina
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenómica
Medio de divulgación: CD-Rom

Caracterización molecular de las α -talasemias en individuos con microcitosis e hipocromía sin anemia en una población uruguaya. (2016)

Resumen
DA SILVEIRA L, SONATI MD, DA LUZ J

Evento: Regional
Descripción: XVI Congreso Latinoamericano de Genética
Ciudad: Montevideo
Año del evento: 2016
Anales/Proceedings: Journal of Basic and Applied Genetics
Fascículo: 1
ISSN/ISBN: 1852-6233
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /
Medio de divulgación: Internet
http://www.alag2016.org/admin/files/alag2016/upload/files/V.XXVIII_2016_Suppl1_19092016.pdf

Influencia de los factores genéticos en la prevalencia de anemia en niños de Salto (2016)

Resumen
RUSSO S, SAVIO E, VARELA R, GONZALEZ M, DA LUZ J

Evento: Regional
Descripción: XVI Congreso Latinoamericano de Genética
Ciudad: Montevideo
Año del evento: 2016
Anales/Proceedings: Journal of Basic and Applied Genetics
Fascículo: 1
ISSN/ISBN: 1852-6233
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /
Medio de divulgación: Internet
http://www.alag2016.org/admin/files/alag2016/upload/files/V.XXVIII_2016_Suppl1_19092016.pdf

Farmacogenética de la toxicidad producida por 6-MP y MTX en pacientes pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda (2016)

Resumen
SOLER AM , ESPERÓN P , GILETTI A , DA LUZ J

Evento: Regional
Descripción: XVI Congreso Latinoamericano de Genética
Ciudad: Montevideo
Año del evento: 2016
Anales/Proceedings: Journal of Basic and Applied Genetics
Fascículo: 1
ISSN/ISBN: 1852-6233
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hemato-oncología
Medio de divulgación: Internet
http://www.alag2016.org/admin/files/alag2016/upload/files/V.XXVIII_2016_Suppl1_19092016.pdf

Investigação de Deleções Talassêmicas Raras por Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) (2016)

Resumen
DORTA FERREIRA R , MOTA NO , KIMURA EM , DA LUZ J , SONATI MD , PEDROSO GA , SOLER AM

Evento: Regional
Descripción: XXIV Congresso de Iniciação Científica da UNICAMP -
Ciudad: Campinas, Sao Paulo, Brasil
Año del evento: 2016
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /
Medio de divulgación: Otros
DOI: [10.19146/pibic-2016-50648](https://doi.org/10.19146/pibic-2016-50648)

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

Resumen
DA LUZ J , SOLER AM , SCHELOTTO M

Evento: Nacional
Descripción: Encuentro de Investigadores del Norte (EIN)
Ciudad: Paysandú
Año del evento: 2015
Palabras clave: hemoglobinopatias población uruguaya alfa talasemias
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /
Medio de divulgación: Internet

Farmacogenética de la leucemia linfoblástica aguda pediátrica en el Uruguay (2015)

Resumen
DA LUZ J

Evento: Nacional
Descripción: Encuentro de Investigadores del Norte (EIN)
Ciudad: Paysandú
Año del evento: 2015

Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /
Medio de divulgación: Internet

Pharmacogenetic in childhood Acute Lymphoblastic Leukemia (2014)

Resumen
DA LUZ J

Evento: Internacional
Descripción: X Course Latin American School of Human and Medical Genetics
Ciudad: Caxias do Sul, Brasil
Año del evento: 2014
Anales/Proceedings: X Course Latin American School of Human and Medical Genetics
Palabras clave: Leucemia farmacogenómica
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /
Medio de divulgación: Internet

Rol de los factores genéticos en la prevalencia de anemias en niños de Salto, Uruguay (2014)

Resumen
DA LUZ J , VARELA R , SAVIO E , GONZALEZ M

Evento: Nacional
Descripción: XV Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias
Ciudad: Piriapolis
Año del evento: 2014
Anales/Proceedings: XV Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias
Palabras clave: talasemias anemia deficit de hierro
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /

Mutaciones de hemoglobinopatías en la población uruguaya (2013)

Resumen
DA LUZ J

Evento: Nacional
Descripción: II Jornadas de Investigación en Biología Humana
Ciudad: Paysandú
Año del evento: 2013
Anales/Proceedings: II Jornadas de Investigación en Biología Humana
Palabras clave: hemoglobinopatias población uruguaya
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /
Medio de divulgación: Otros

Hemoglobinopatías en el Uruguay. (2012)

Resumen
DA LUZ J , LÓPEZ P , SOLERA , SANS M

Evento: Nacional
Descripción: Congreso Uruguayo de Hematología
Ciudad: Punta del Este, Uruguay
Año del evento: 2012
Palabras clave: hemoglobinopatías talasemias Hemoglobina S
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /
Medio de divulgación: Internet

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

Resumen
DA LUZ J , AVILA A , SOLERA , SANS M

Evento: Nacional
Descripción: XII Congreso Uruguayo de Hematología

Ciudad: Punta del Este, Uruguay
Año del evento: 2012
Palabras clave: hemoglobinopatías talasemias población uruguaya
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /
Medio de divulgación: Internet

Farmacogenética de las leucemias pediátricas (2012)

Resumen
DA LUZ J , SOLER A , LORENZO M , GILLETTI A , PEREZ V , VITAL M , ESPERÓN P

Evento: Nacional
Descripción: XII Congreso Uruguayo de Hematología
Ciudad: Punta del Este
Año del evento: 2012
Palabras clave: Leucemia farmacogenómica
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /
Medio de divulgación: Internet

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

Resumen
DA LUZ J , LORENZO M , SOLER A , GILLETTI A , PEREZ V , DÍAZ L , VITAL M , ESPERÓN P

Evento: Nacional
Descripción: XII Congreso Uruguayo de Hematología
Ciudad: Punta del Este
Año del evento: 2012
Palabras clave: farmacogenómica leucemias hemato-oncología
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /

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

Resumen
DA LUZ J , SOLER A

Evento: Internacional
Descripción: XII Congreso Colombiano y VI Congreso Internacional de Genética Humana.
Ciudad: Santa Marta, Colombia
Año del evento: 2012
Anales/Proceedings: XII Congreso Colombiano y VI Congreso Internacional de Genética Humana.
Palabras clave: farmacogenómica leucemias
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /
Medio de divulgación: Papel

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

Resumen
DA LUZ J , SOLER A , PEREIRA R , AVILA A

Evento: Nacional
Descripción: XIV Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias.
Ciudad: Piriapolis, Uruguay
Año del evento: 2012
Anales/Proceedings: XIV Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias.
Palabras clave: farmacogenómica leucemias
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /
Medio de divulgación: Papel

Etiología genética del retardo del neurodesarrollo en la población del Uruguay. (2011)

Resumen
ROCHE L , UTURBEY F , LÓPEZ P , V. RAGGIO , DA LUZ J , RODRÍGUEZ M

Evento: Internacional
Descripción: II CONGRESO LATINOAMERICANO DE GENÉTICA HUMANA.
Ciudad: San José. Costa Rica
Año del evento: 2011
Palabras clave: genetica
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /

Variantes génicas de GSTT1, GSTM1 y GSTP1 en la enfermedad de Parkinson. (2010)

Resumen
DA LUZ J , OTTATI , RAGGIO , DIEGUEZ

Evento: Nacional
Descripción: XIII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias
Ciudad: Piriapolis
Año del evento: 2010
Palabras clave: población uruguaya Parkinson GSTs
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana /
Medio de divulgación: Internet
<http://sub2010.programacientifico.info/programa/abstract/index.php>

Origen de las mutaciones de hemoglobinopatías en la población uruguaya. (2010)

Resumen
DA LUZ J , AVILA , SERRÓN , SANS

Evento: Nacional
Descripción: XII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias
Ciudad: Piriapolis
Año del evento: 2010
Palabras clave: hemoglobinopatías población uruguaya
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genetica de Poblaciones
Medio de divulgación: Internet
<http://sub2010.programacientifico.info/programa/abstract/index.php>

Identificación y origen de las mutaciones de beta talasemias y HbS en la población uruguaya (2009)

Resumen
DA LUZ J

Evento: Internacional
Descripción: Congreso de la Sociedad de Bioquímica y Biología Molecular
Ciudad: Montevideo
Año del evento: 2009
Palabras clave: Uruguayan population hemoglobinopathies
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Ciencias de la Salud / Epidemiología / Genética Medica

Hemoglobinopatías en la población pediátrica del Centro Hospitalario Pereira Rosell (CHPR) (2007)

Resumen
AVILA A , SERRON A , GÓNGORA MD , DA LUZ J

Evento: Nacional
Descripción: Sociedad Uruguaya de Biociencias
Ciudad: Minas, Lavalleja
Año del evento: 2007
Palabras clave: hemoglobinopathies Uruguayan population
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genetica de Poblaciones
Medio de divulgación: Papel

Gangliosidosis GM1 y GM2 Presentación de 6 pacientes (2007)

Resumen

GUEÇAIBURÚ R , RAGGIO V , DA LUZ J , RODRÍGUEZ MM

Evento: Internacional

Descripción: VI Congreso latinoamericano de Errores Innatos del Metabolismo y Pesquisa Neonatal

Ciudad: Punta del Este, Maldonado

Año del evento: 2007

Palabras clave: gangliosidosis

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Otros tipos de Medicina Clínica / Genética Medica

Medio de divulgación: Papel

Enfermedades Lisosomales: Presentación de 12 Casos (2007)

Resumen

GUEÇAIBURÚ R , RAGGIO V , DA LUZ J , RODRÍGUEZ MM

Evento: Internacional

Descripción: VI Congreso latinoamericano de Errores Innatos del Metabolismo y Pesquisa Neonatal

Ciudad: Punta del Este, Maldonado

Año del evento: 2007

Palabras clave: lysosomal disorders

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Otros tipos de Medicina Clínica / Genética Medica

Medio de divulgación: Papel

Enfermedad de Niemann-Pick Tipo C: Presentación de un caso (2007)

Resumen

GUEÇAIBURÚ R , RAGGIO V , DA LUZ J , RODRÍGUEZ MM

Evento: Internacional

Descripción: VI Congreso latinoamericano de Errores Innatos del Metabolismo y Pesquisa Neonatal

Ciudad: Punta del Este, Maldonado

Año del evento: 2007

Palabras clave: Niemann-Pick

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Otros tipos de Medicina Clínica / Genética Medica

Medio de divulgación: Papel

Dos Programas de Detección de de Errores Innatos del Metabolismo realizados en Uruguay (2007)

Resumen

RAGGIO V , DA LUZ J , GUEÇAIBURÚ R , RODRÍGUEZ MM

Evento: Internacional

Descripción: VI Congreso latinoamericano de Errores Innatos del Metabolismo y Pesquisa Neonatal

Ciudad: Punta del Este, Maldonado

Año del evento: 2007

Palabras clave: EIM

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Otros tipos de Medicina Clínica / Genética Medica

Medio de divulgación: Papel

Haplotipos 5 y 3 del cluster de genes de la beta-globina en dos sub-poblaciones afro-uruguayas: norte y sur (2005)

Resumen

DA LUZ J , SONATI MF , SANS M

Evento: Nacional

Descripción: Sociedad Uruguaya de Biociencias.

Ciudad: Minas, Lavalleja

Año del evento: 2005

Palabras clave: Afro-Uruguayan population beta globin haplotypes

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

PCR en tiempo real: un método alternativo en la medida de la carga viral plasmática de personas infectadas por el VIH-1 (2005)

Resumen

DA LUZ J , OTTATI C , GREIFF G , SANGUINETI C , CAYOTA A

Evento: Nacional

Descripción: Sociedad Uruguaya de Biociencias.

Ciudad: Minas, Lavalleja.

Año del evento: 2005

Palabras clave: Real Time PCR HIV

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Caracterización genética de los loci de las a y b-globinas en dos sub-poblaciones afro-uruguayas (2004)

Resumen

DA LUZ J , SONATI MF , SANS M

Evento: Nacional

Descripción: Tercer Encuentro de Jóvenes Biólogos. PEDECIBA BIOLOGIA. Facultad de Ciencias

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 2004

Palabras clave: Afro-Uruguayan population globins

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

.Progenie total vs. eclosión de los huevos en D. ananassae (2000)

Resumen

DA LUZ J , GOÑI B

Evento: Nacional

Descripción: Sociedad Uruguaya de Biociencias

Ciudad: Solís, Canelones

Año del evento: 2000

Palabras clave: Drosophila ananassae

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Análisis de la fertilidad en machos de D. ananassae (1999)

Resumen

DA LUZ J , GOÑI B

Evento: Nacional

Descripción: Primeras Jornadas de Zoología del Uruguay Facultad de Ciencias

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 1999

Palabras clave: Drosophila ananassae

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Evaluaciones

EVALUACIÓN DE PROYECTOS

COMITÉ EVALUACIÓN DE PROYECTOS

ANII Post-doc Nacionales (2015)

Sector Gobierno/Público / Agencia Nacional de Investigación e Innovación / Agencia Nacional de Investigación e Innovación , Uruguay
Cantidad: Menos de 5
Facultad de Medicina
Proyecto de Postdoctorado nacional

EVALUACIÓN INDEPENDIENTE DE PROYECTOS

ANII Post-doc Nacionales (2015)

Uruguay
Facultad de Medicina
Cantidad: Menos de 5
Proyecto de Postdoctorado nacional

ANII (2010 / 2010)

Uruguay
ANII
Cantidad: Menos de 5

EVALUACIÓN DE PUBLICACIONES

COMITÉ EDITORIAL

American Journal of Human Biology (2010 / 2010)

Cantidad: Menos de 5

REVISIONES

Gene (2017)

Tipo de publicación: Revista
Cantidad: Menos de 5

Leukemia & Lymphoma. (2017)

Tipo de publicación: Revista
Cantidad: Menos de 5

EVALUACIÓN DE EVENTOS Y CONGRESOS

Encuentro de Investigadores del Norte. EIN 2 (2015)

Revisiones
Uruguay

CENUR Litoral Norte. Universidad de la República
7 resúmenes evaluados

EVALUACIÓN DE CONVOCATORIAS CONCURSABLES

Profesor Adjunto para el Polo de Genómica y Bioinformática (2017)

Comité evaluador
Uruguay
Cantidad: Menos de 5
CENUR Litoral Norte-sede Salto

Llamado Asistente Gr 2 para el Polo de Genética Molecular Humana (2013)

Comité evaluador
Uruguay

Cantidad: Menos de 5

JURADO DE TESIS

PEDECIBA Biología Sub-área Genética (2017)

Jurado de mesa de evaluación de tesis
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR ,
Uruguay

Licenciatura en Ciencias Biológicas (2010)

Jurado de mesa de evaluación de tesis
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR ,
Uruguay

Licenciatura en Bioquímica (2010)

Jurado de mesa de evaluación de tesis
Sector Educación Superior/Público / / , Uruguay

Formación de RRHH

TUTORÍAS CONCLUIDAS

POSGRADO

Farmacogenética de la Toxicidad Producida por la 6-Mercaptopurina y el Metotrexato en Pacientes Pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda en Uruguay (2013)

Tesis de maestría
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Centro Universitario Regional
Litoral Norte, Uruguay
Programa: PEDECIBA
Tipo de orientación: Tutor único o principal
Nombre del orientado: Ana María Soler
País/Idioma: Uruguay, Español
Palabras Clave: Farmacogenética población uruguaya farmacogenómica metotrexato
Mercaptopurina
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenómica

OTRAS

Variantes de los genes Tmprss6 y TF en la prevalencia de microcitososis2017 (2017)

Otras tutorías/orientaciones
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Centro Universitario Regional
Litoral Norte, Uruguay
Tipo de orientación: Asesor/Orientador
Nombre del orientado: Bruna Facanalli
País/Idioma: Uruguay, Español
Palabras Clave: genetica microcitososis Tmprss6 TF

Pasantía de entrenamiento en Genética (2011)

Otras tutorías/orientaciones
Sector Educación Superior/Público / / , Uruguay
Nombre del orientado: Ronan Pereira
País/Idioma: Uruguay, Español
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana
La pasantía es parte de la curricula de la carrera de Biomedicina de la Universidade Federal da
Ciencias da Saude de Porto Alegre, Brazil. <http://www.ufcspa.edu.br/>

TUTORÍAS EN MARCHA

POSGRADO

Farmacogenética de la Toxicidad Producida por la 6-Mercaptopurina y el Metotrexato en Pacientes Pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda en Uruguay (2016)

Tesis de doctorado

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Centro Universitario Regional Litoral Norte, Uruguay

Programa: PEDECIBA

Tipo de orientación: Tutor único o principal

Nombre del orientado: Ana Soler

País/Idioma: Uruguay, Español

Palabras Clave: farmacogenómica leucemia linfoblástica aguda NUDT15 TPMT 6-mercaptopurina metotrexato

Áreas de conocimiento:

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

La Lic. Soler realizó el pasaje de Maestría a Doctorado. Realizó la defensa de su pasaje el 23 de noviembre de 2016 y la Comisión Académica de Seguimiento recomendó aprobar su pasaje a Doctorado. La Comisión estuvo integrada por los Drs: Alfonso Cayota, Monica Sans, Adriana Mimbacas, Víctor Raggio y Bernardo Bertoni.

Otros datos relevantes

PRESENTACIONES EN EVENTOS

Anemia falciforme: herencia africana, un desafío de salud colectiva (2013)

Seminario

Hemoglobina S. Aspectos genéticos, históricos y epidemiológicos

Uruguay

Tipo de participación: Expositor oral

Nombre de la institución promotora: UDA Canelones al este, Medicina Familiar y Comunitaria, Medicina Preventiva y Social, Unidad de Sociología de la Salud, Triangulación Cultural, Iniciativas Sanitarias

Palabras Clave: población uruguaya Hemoglobina S

Áreas de conocimiento:

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

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

II Jornadas de Investigación en Biología Humana y I Jornadas de Extensión en Biología Humana (2013)

Simposio

Hemoglobinopatías: aspectos antropológicos, epidemiológicos y genéticos

Uruguay

Tipo de participación: Moderador

Nombre de la institución promotora: Licenciatura en Biología Humana

Palabras Clave: hemoglobinopatías

Áreas de conocimiento:

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

II Jornadas de Investigación en Biología Humana y I Jornadas de Extensión en Biología Humana (2013)

Simposio

Hemoglobinopatías: aspectos antropológicos, epidemiológicos y genéticos

Uruguay

Tipo de participación: Expositor oral

Nombre de la institución promotora: Licenciatura en Biología Humana

Palabras Clave: hemoglobinopatías talasemias población uruguaya

Áreas de conocimiento:

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

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

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

XII Congreso Uruguayo de Hematología (2012)

Congreso

Hemoglobinopatías en el Uruguay

Uruguay

Tipo de participación: Poster

Palabras Clave: hemoglobinopatías Uruguay talasemias

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

XII Congreso Uruguayo de Hematología (2012)

Congreso
Frecuencia y espectro de mutaciones de hemoglobinopatías en niños del CHPR
Uruguay
Tipo de participación: Expositor oral
Palabras Clave: Uruguay alfa talasemias

XII Congreso Uruguayo de Hematología. (2012)

Congreso
Farmacogenética de las leucemias pediátricas
Uruguay
Tipo de participación: Poster
Palabras Clave: Farmacogenética Leucemia
Áreas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hematología

XII Congreso Uruguayo de Hematología. (2012)

Congreso
Farmacogenética del tratamiento hemato-oncológico. Introducción de conceptos farmacogenéticos y accesibilidad al diagnóstico.
Uruguay
Tipo de participación: Poster
Palabras Clave: Farmacogenética Cáncer

Herencia Africana en el Uruguay (2011)

Simposio
Alfa talasemias en la población de niños afro-descendientes en un hospital montevideano
Uruguay
Tipo de participación: Conferencista invitado
Nombre de la institución promotora: Espacio Afro-Uruguayo de y para la región

XIII Congreso Uruguayo de Patología Clínica. III Jornada de Residentes (2010)

Congreso
Diagnóstico molecular de las talasemias
Uruguay
Tipo de participación: Conferencista invitado
Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Patología Clínica

JURADO/INTEGRANTE DE COMISIONES EVALUADORAS DE TRABAJOS ACADÉMICOS

Fenotipos de trastornos asociados a premutaciones del gen FMR1 (2017)

Candidato: Natalia Pi
Tipo Jurado: Tesis de Maestría
PEDECIBA / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina - UDeLaR / Uruguay
Sitio Web: <https://www.colibri.udelar.edu.uy/bitstream/123456789/10238/1/uy24-18560.pdf>
País: Uruguay
Idioma: Español

ESTIMACION DE MESTIZAJE MEDIANTE EL METODO DE VARIANZAS AELICAS (VARMIX 3.0) A PARTIR DE DATOS DE 13 STR AUTOSOMICOS (2013)

Candidato: Tatiana Velázquez
Tipo Jurado: Tesis/Monografía de grado
GARCÍA G
Licenciatura en Ciencias Biológicas / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay
País: Uruguay
Idioma: Español

Clonado y expresión de la proteína TcPop2 de T. Cruzi (2010)

Candidato: Lorena Becco

Tipo Jurado: Tesis/Monografía de grado

Licenciatura en Bioquímica / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República /

Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

Información adicional

Actividades de diagnóstico Diagnóstico de Errores de Innatos del Metabolismo en pacientes provenientes del Centro Hospitalario Pereira-Rosell y del Hospital de Clínicas. Laboratorio de Oncología Básica y Biología Molecular (LOBBM). Departamento de Genética. Facultad de Medicina. Puesta a punto del diagnóstico de alfa-talasemias delecionales en el LOOBM. Departamento de Genética. Facultad de Medicina. (27/11/2007) (30/11/2011)

Indicadores de producción

PRODUCCIÓN BIBLIOGRÁFICA	38
Artículos publicados en revistas científicas	8
Completo	8
Trabajos en eventos	30
EVALUACIONES	12
Evaluación de proyectos	3
Evaluación de eventos	1
Evaluación de publicaciones	3
Evaluación de convocatorias concursables	2
Jurado de tesis	3
FORMACIÓN RRHH	4
Tutorías/Orientaciones/Supervisiones concluidas	3
Otras tutorías/orientaciones	2
Tesis de maestría	1
Tutorías/Orientaciones/Supervisiones en marcha	1
Tesis de doctorado	1