

**ADRIANA MIMBACAS GUERRA**

Dra

[amimbacas@gmail.com](mailto:amimbacas@gmail.com)  
[www.iibce.edu.uy](http://www.iibce.edu.uy)Avenida Italia 3318 Cp 116  
00  
098 55 72 77**SNI**

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud

Categorización actual: Nivel II (Activo)

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

## Datos Generales

**INSTITUCIÓN PRINCIPAL**

Ministerio de Educación y Cultura/ MEC. Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable» / Departamento de Biodiversidad y Genética / Uruguay

**DIRECCIÓN INSTITUCIONAL**

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

Dirección: Avenida Italia 3318 / 11600 / Montevideo , Uruguay

Teléfono: (5982) 4871616 / 148

Correo electrónico/Sitio Web: [amimbacas@iibce.edu.uy](mailto:amimbacas@iibce.edu.uy) <http://www.iibce.edu.uy>

## Formación

### Formación académica

**CONCLUIDA****DOCTORADO****Doctorado en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) (1992 - 1997)**

Universidad de la República - Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay

Título de la disertación/tesis: Observaciones citogenéticas y moleculares en cultivos primarios de carcinoma de pulmón

Tutor/es: Dra. Marcela Aranda

Obtención del título: 1997

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

Palabras Clave: cáncer de pulmón p53

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la manipulación de células, tejidos, órganos o todo el org / itogenética y Biología Molecular

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

**MAESTRÍA****Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) (1988 - 1990)**

Universidad de la República - Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay

Título de la disertación/tesis: Búsqueda de polimorfismos del largo de restricción (RFLPs) del cromosoma 22 humano

Tutor/es: Dr. Horacio Cardoso

Obtención del título: 1990

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

Palabras Clave: RFLPs Cromosoma 22 polimorfismos

Áreas de conocimiento:

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

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

**GRADO****Licenciatura en Ciencias Biológicas (1979 - 1985)**

Universidad de la República - Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay

Título de la disertación/tesis: 1) Estudios sobre dermatoglifos, contribución al estudio de TRC, RRC,

URC y recuento a-b en la población de Montevideo. 2) Dermatoglifos en asma, estudio cuantitativo y cualitativo

Tutor/es: Lic. Reneé Kolski

Obtención del título: 1985

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

Palabras Clave: dermatoglifos

Áreas de conocimiento:

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

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

## Formación complementaria

### CONCLUIDA

#### PARTICIPACIÓN EN EVENTOS

##### **V Congreso Uruguayo de Diabetología, Encuentro de Diabetología del Cono Sur, II Mesa regional de Diabetes (2014)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: SDNU, Uruguay

Palabras Clave: Hígado Graso

Áreas de conocimiento:

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

##### **The 2nd Latin America Congress on Controversies to Consensus in Diabetes, Obesity and Hypertension (2012)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: CODyH, Brasil

Palabras Clave: SNP Hígado Graso

Áreas de conocimiento:

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

##### **XII Congreso Uruguayo de Hematología (2012)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: SUH, Uruguay

Palabras Clave: plaquetas riesgo cardiovascular citometría

Áreas de conocimiento:

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

##### **47th EASD Annual Meeting (2011)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: European Association for Study of Diabetes, Portugal

Palabras Clave: diabetes

Áreas de conocimiento:

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

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la

identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética

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

Tipo: Encuentro

Institución organizadora: Sociedad Uruguaya de Biociencias, Uruguay

Palabras Clave: diabetes

Áreas de conocimiento:

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

Biomedicina, farmacogenética

##### **XIV Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes (ALAD) (2010)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: ALAD, Chile

Palabras Clave: SNP

Áreas de conocimiento:

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

**V Congreso Uruguayo de Endocrinología y Metabolismo (SUEM) (2010)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Sociedad Uruguaya de Endocrinología, Uruguay

Palabras Clave: diabetes

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética

**The 1st Latin American Congress on Controversities to Consensus in Diabetes, Obesity and Hypertension (2010)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: CODYH, Argentina

Palabras Clave: diabetes

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética

**XIV Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes (2010)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: ALAD, Chile

Palabras Clave: diabetes

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética

**Jornadas de la Sociedad de Bioquímica y Biología Molecular (2009)**

Tipo: Encuentro

Institución organizadora: SBBM, Uruguay

Palabras Clave: diabetes

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética

**Primeras Jornadas de la Sociedad de Genética del Uruguay (2008)**

Tipo: Encuentro

Institución organizadora: SUG-SUB, Uruguay

Areas de conocimiento:

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

**13º Congreso Latinoamericano de Diabetología (ALAD) VII Congreso Cubano de diabetes (2007)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: ALAD, Cuba

Palabras Clave: diabetes

Areas de conocimiento:

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

**19th Mundial Diabetes Congress (2006)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: International Diabetes Federation, Sudáfrica

Areas de conocimiento:

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

**V Jornadas de Bioquímica y Biología Molecular (2006)**

Tipo: Encuentro

Institución organizadora: SBBM-SUG, Uruguay

Areas de conocimiento:

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

**65th. Scientific Sessions of American Diabetes Association (ADA), (2005)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: ADA, Estados Unidos

Áreas de conocimiento:

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

#### **IV Congreso Uruguayo de Diabetología (2005)**

Tipo: Simposio

Institución organizadora: Sociedad de Diabetes y Nutrición del Uruguay, Uruguay

Áreas de conocimiento:

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

#### **3er Encuentro de Jóvenes Biólogos (2004)**

Tipo: Encuentro

Institución organizadora: PEDECIBA, Uruguay

Áreas de conocimiento:

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

#### **XII Congreso Latinoamericano de Diabetes (2004)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: ALAD, Brasil

Áreas de conocimiento:

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

#### **3as Jornadas de Bioquímica y Biología Molecular (2004)**

Tipo: Encuentro

Institución organizadora: SBBM-SUB, Uruguay

Áreas de conocimiento:

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

#### **Congreso de la International Federation Diabetes (IDF) (2003)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: IDF, Francia

Palabras Clave: diabetes mellitus

Áreas de conocimiento:

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

#### **2das. Jornadas de Bioquímica y Biología Molecular (2003)**

Tipo: Encuentro

Institución organizadora: SBBM-SUB, Uruguay

Áreas de conocimiento:

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

#### **19 Congreso Uruguayo de Cardiología (2003)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: SUC, Uruguay

Áreas de conocimiento:

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

#### **XI Congreso Latinoamericano de Diabetes, III Congreso Uruguayo de Diabetología (2001)**

Tipo: Simposio

Institución organizadora: Asociación Latinoamericana de Diabetes, Uruguay

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la

identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética molecular y Biomedicina

**VI Congreso de la Sociedad Latinoamericana de Antropología (2000)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Sociedad Latinoamericana de Antropología, Uruguay

Áreas de conocimiento:

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

**8o. Congreso Uruguayo de Dermatología (2000)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Sociedad Uruguaya de Dermatología, Uruguay

Áreas de conocimiento:

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

**XVII Congreso de la Federación Internacional de Diabetes, México (2000)**

Tipo: Congreso

Áreas de conocimiento:

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

**IX Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias (2000)**

Tipo: Encuentro

Institución organizadora: SUB, Uruguay

Áreas de conocimiento:

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

**Congreso ALAD (1999)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: ALAD, Brasil

Áreas de conocimiento:

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

**IX Congreso Latinoamericano de Fibrosis Quística, 2º Congreso Argentino de Neumología Pediátrica (1999)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Sociedad Latinoamericana de FQ, Argentina

Áreas de conocimiento:

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

**Jornadas de Actualización en Diabetes (1998)**

Tipo: Encuentro

Institución organizadora: Sociedad de Diabetología y Nutrición del Uruguay-FEMI, Uruguay

Áreas de conocimiento:

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

**Jornadas de Actualizaciones Diagnósticas en la Diabetes Mellitus (1998)**

Tipo: Encuentro

Institución organizadora: Sociedad de Diabetología y Nutrición del Uruguay, Uruguay

Áreas de conocimiento:

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

**XIV Congreso Panamericano de Endocrinología (1997)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: COPAEN, México

Áreas de conocimiento:

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

**Fibrosis Quística, un desafío para su diagnóstico (1997)**

Tipo: Seminario

Institución organizadora: Sociedad de Fibroquísticos del Uruguay, Uruguay

Áreas de conocimiento:

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

**I Congreso Uruguayo de Bioquímica Clínica (1997)**

Tipo: Congreso

Áreas de conocimiento:

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

**Encuentro de Jóvenes Biólogos (1996)**

Tipo: Encuentro

Institución organizadora: PEDECIBA, Uruguay

Áreas de conocimiento:

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

**VII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias (1995)**

Tipo: Encuentro

Institución organizadora: SUB, Uruguay

Áreas de conocimiento:

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

**III Congreso Uruguayo de Oncología (1995)**

Tipo: Congreso

Áreas de conocimiento:

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

**II Congreso Uruguayo de Oncología (1994)**

Tipo: Congreso

Áreas de conocimiento:

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

**X Congreso Latinoamericano de Genética (1992)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: Sociedad de Genética, Brasil

Áreas de conocimiento:

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

**VI Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias (1991)**

Tipo: Encuentro

Institución organizadora: SUB, Uruguay

Áreas de conocimiento:

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

**XXI Congreso Argentino de Genética, I Jornadas Argentino-Uruguaya de Genética (1990)**

Tipo: Congreso

Institución organizadora: SAG, Uruguay

Áreas de conocimiento:

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

**V Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias (1990)**

Tipo: Encuentro

Institución organizadora: SUG, Uruguay

**II Jornadas Uruguayas de Patología Clínica (1988)**

Tipo: Encuentro

Áreas de conocimiento:

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

**XVIII Congreso Argentino de Patología Clínica (1987)**

Tipo: Congreso

Áreas de conocimiento:

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

**II Reunión de la Sociedad Uruguaya de Biociencias (1985)**

Tipo: Encuentro

Institución organizadora: Sociedad Uruguaya de Biociencias, Uruguay

Áreas de conocimiento:

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

**V Congreso Latinoamericano de Genética (1981)**

Tipo: Congreso

Áreas de conocimiento:

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

## Idiomas

### Inglés

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

### Español

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

## Áreas de actuación

### CIENCIAS MÉDICAS Y DE LA SALUD

Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética, epidemiología molecular

### CIENCIAS NATURALES Y EXACTAS

Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética

## Actuación profesional

SECTOR GOBIERNO/PÚBLICO - MINISTERIO DE EDUCACIÓN Y CULTURA - URUGUAY

MEC. Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable»

### VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Funcionario/Empleado (04/2017 - a la fecha)

Profesor agregado de Investigación (G<sup>o</sup>4) ,40 horas semanales / Dedicación total

**Funcionario/Empleado (01/2008 - 04/2017)**

Encargada Genética Humana, Grado 3 DT ,40 horas semanales / Dedicación total

**Otro (02/2010 - 02/2013)**

Consejera del Consejo Directivo del IIBCE ,15 horas semanales

**Funcionario/Empleado (02/2006 - 02/2008)**

Investigador Ayudante Grado 3 ,40 horas semanales / Dedicación total  
Cargo obtenido por Concurso de méritos y oposición, en junio de 2009 dedicación total

**Colaborador (01/2000 - 01/2006)**

Investigadora asociada ,20 horas semanales

**Funcionario/Empleado (01/1989 - 12/1993)**

Contratada  
Contrato de la CEE

**Funcionario/Empleado (01/1987 - 12/1993)**

Investigadora ,20 horas semanales  
Por relación de méritos. Resolución del MEC del 15 de setiembre

**Colaborador (01/1986 - 12/1987)**

Investigadora honoraria ,20 horas semanales

**ACTIVIDADES**

**LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN**

**Genética Humana. (01/1986 - a la fecha )**

División Genética, Genética Humana

Equipo:

Áreas de conocimiento:

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

**Marcadores moleculares asociados a diabetes mellitus (01/1994 - a la fecha )**

Desde 1994, hemos comenzado el estudio de genes relacionados a Diabetes. Estos han mostrado la importancia de la determinación genética. Los estudios realizados en genes HLA clase II (principales involucrados en diabetes tipo 1) permitieron ir más allá de la determinación de los genotipos de susceptibilidad para nuestra población. Son útiles a la hora de realizar un diagnóstico diferencial entre los dos tipos de diabetes más frecuentes (tipo 1 y 2) en pacientes que tiene una presentación atípica. Los marcadores genéticos permiten dilucidar qué tipo de diabetes está presente y así realizar tratamiento adecuado sin pérdidas de tiempo; un diagnóstico equivocado basado solo en la clínica y en estudios humorales lleva a una mala evolución del paciente, demorándose en la implementación de terapia adecuada que culmina en la aparición de complicaciones crónicas. En estos últimos años hemos logrado demostrar, que nuestro país, por sus características poblacionales presenta una incidencia muy elevada de una nueva expresión de la enfermedad donde los pacientes comparten genes de ambos tipos de diabetes. Estudiando co-morbilidades (obesidad), hallamos que pacientes tipo 2 que presentaban un mal control metabólico, presentan genes asociados a tipo 1 que se encuentra enmascarada por la presencia de insulino-resistencia dada por mutaciones en genes asociados a IR en diferentes cadenas metabólicas. En relación a complicaciones crónicas hemos seguido realizando avances: además de la asociación entre cardiopatía isquémica y altos niveles de homocisteína que permitió implementar terapias preventivas simples (adición de ácido fólico) normalizando valores corrigiendo otro de los factores de riesgo para infarto de miocardio, estamos estudiando la activación plaquetaria mediante citometría de flujo. Debido a los resultados obtenidos y a las líneas de trabajo que se abren continuamente aportando datos para dilucidar la etiopatogenia y contribuir a la calidad de vida de



los pacientes diabéticos, es que apuntamos todos nuestros esfuerzos. El fin es realizar Medicina Predictiva que concentra su atención en cada individuo. La presencia de marcadores permite identificar la susceptibilidad del huésped no sólo en presencia de la enfermedad sino en las etapas preclínicas o tempranas de la misma. Su aplicación en nuestro país, permite clasificar adecuadamente a los pacientes, realizar correcta terapéutica y a largo plazo disminuir los costos a nivel sanitario y social: pej. estableciendo la presencia de HLA podemos saber si éste presenta riesgo para el desarrollo de autoinmunidad. Esto permite hacer un seguimiento exhaustivo y no demorar en la toma de medidas terapéuticas. Recordemos que el estudio de marcadores se realiza una sola vez en el individuo lo que posiblemente sea de mucho menor costo que tratar a este individuo cuando desarrolle una complicación cónica. De todas maneras lo que si podemos disminuir (aunque es imposible de cuantificar) es el costo social de esta patología (cuyo final es invalidante) y se desarrolla en individuos y en edad productiva. El mismo implica, para un paciente diabético, limitaciones tanto a nivel familiar, personal (empeoramiento calidad de vida) como de trabajo (pérdida de horas) a las que se ve sometido cuando desarrolla este tipo de complicaciones crónicas. 20 horas semanales

Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable, Genética Humana , Coordinador o Responsable

Equipo: JAVIEL, G , SOTO, E , VITARELLA, G , FERNANDES M , SOUTO, J , FARIAS J , FABREGAT M , REYES AL

Palabras clave: diabetes

Areas de conocimiento:

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

#### **Enfermedad de Hígado Graso no alcohólico (EHGNA) (03/2011 - a la fecha)**

Aporte al diagnóstico y tratamiento de la patología EHGNA en nuestro país. Se estudian factores genéticos y clínicos. Si bien en Uruguay no se sabe su prevalencia, basándose en diferentes consensos de co-morbilidades asociadas como hipertensión y obesidad se estima que la misma sea muy alta. Más aún cuando la mayoría de los pacientes presentan obesidad y está muy estrechamente relacionado a Diabetes mellitus. Esto lo transforma en un estudio muy importante ya que la determinación de factores genéticos podría contribuir al tratamiento de estos pacientes evitando que los mismos lleguen a desarrollar cirrosis como la etapa terminal para el paciente. Es de hacer notar, que a nivel internacional existen muy pocas investigaciones realizadas en esta enfermedad. Esto se traduce en la escasa bibliografía que hay en el tema. Es aún más escasa la investigación a nivel de los factores genéticos para esta enfermedad. Este estudio se está realizando en conjunto con un estudio epidemiológico, clínico y paraclínico de los pacientes con esta patología enmarcado en el nuevo emprendimiento de las Unidades Docentes Asistenciales. De esta forma, el estudio de esta patología a nivel genético estaría cerrando el círculo con la unión de la ciencia básica y la aplicada. El aporte directo de la genética permitirá una primera aproximación y un acercamiento a la contribución del entendimiento de esta patología. Además, se estaría generando un banco de ADN de estos pacientes que, en un futuro nos permitirá poder seguir estudiando esta enfermedad incluyendo otros genes que pudieran estar relacionados con fármacos para poder detener el grave desenlace que puede llegar a tener la EHGNA.

15 horas semanales

Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable, Genética Humana , Coordinador o Responsable

Equipo: BELOSO C , PINTOS M , PERENDONES M , JAVIEL, G

Palabras clave: hígado graso no alcohólico MTP gene

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Biotecnología relacionada con la Salud / Genética, Biología Molecular, Epidemiología

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

##### **HEPATITIS C: CARACTERIZACIÓN CLÍNICA, FACTORES DE RESPUESTA AL TRATAMIENTO EN BASE A LA GENOTIPIFICACIÓN DE LOS PACIENTES. PRIMERA EXPERIENCIA NACIONAL (05/2015 - a la fecha)**

La infección por VHC es la causa más importante de enfermedad crónica hepática y muerte por hepatopatía en el mundo por lo que supone un problema de salud pública de primer orden a escala mundial. Según la OMS, el 2.2% de la población mundial, aproximadamente 170 millones de personas, pueden presentar infección crónica por el VHC, estando la gran mayoría de ellos asintomáticos hasta etapas avanzadas de la enfermedad. En nuestro país no existe un conocimiento epidemiológico real de esta afección, ya que el reporte del Ministerio de Salud Pública lo incluye junto a la hepatitis B y otras. El tratamiento de esta infección es aprobado, financiado y controlado por el Fondo Nacional de Recursos (FNR), teniendo un reporte de 49 pacientes en tratamiento durante el año 2012 en todo el país. El tratamiento (Interferón pegilado y Ribavirina) no esta exento de múltiples e incluso severos efectos adversos. Esto ha llevado por un lado al desarrollo de nuevos tratamientos farmacológicos que logren mayor porcentaje de curación y a reconocer factores

asociados que permitan predecir el éxito terapéutico. En este sentido, estudios de GWAS han identificado polimorfismos de nucleótido simple (SNPs) cerca del gen IL-28B (codifica IFN-lambda-3) que están fuertemente asociados con la respuesta al tratamiento y el aclaramiento viral espontáneo. El genotipo CC en el polimorfismo rs12979860 ha demostrado ser la variable con mayor peso pre-tratamiento para predecir el éxito terapéutico. El otro SNP relacionado es el rs8099917 donde los pacientes con presencia de alelo T lograban un aclaramiento viral espontáneo. Se han observado diferencias en la respuesta al tratamiento antiviral entre grupos étnicos diferentes. Debido a este hecho es importante considerar los diferentes aportes étnicos que existen en nuestra población ya que la misma es de origen tri-híbrido (caucásico, amerindio y africano) para lo cual se estudiarán marcadores de ancestralidad. A nivel internacional ya se encuentran en fase clínica muy avanzada nuevos fármacos antivíricos para el uso clínico en pacientes con esta patología. En la bibliografía ya se ha encontrado relación de uno de los SNP que estudiaremos en este proyecto Además del estudio en profundidad de las características clínicas y epidemiológicas de esta población particular, el interés de este proyecto incluye: a) confirmar la relación entre los polimorfismos de IL28B en el curso natural y tratamiento de la infección de Hepatitis C (contemplando los diferentes aportes étnicos que lo constituyen) b) ayudar a los clínicos a individualizar los diferentes regímenes de tratamiento para los pacientes con VHC ya sea con el tratamiento actual o futuros (triple terapia). c) contribuir con una importante herramienta para decidir a priori la selección de pacientes para recibir tratamiento por parte del FNR dado que tendrán mejores posibilidades de RVS

20 horas semanales

Departamento de Biodiversidad y Genética , IIBCE

Investigación

Coordinador o Responsable

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:

Maestría/Magister:2

Financiación:

Facultad de Medicina - UDeLaR, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: BELOSO C , PERENDONES M (Responsable) , PINTOS G

Areas de conocimiento:

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

#### **Enfermedad de hígado graso no alcohólico. Factores de riesgo para su desarrollo. Rol de polimorfismos genéticos (03/2013 - 03/2014 )**

10 horas semanales

Departamento de Genética , Genética Humana

Investigación

Coordinador o Responsable

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:

Maestría/Magister:2

Equipo: MIMBACAS A (Responsable) , BELOSO C , PINTOS M , PERENDONES M (Responsable)

Palabras clave: hígado graso no alcohólico EHGNA

Areas de conocimiento:

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

#### **Silenciamiento y expresión de genes de sistema inmune innato podrían influir en la respuesta a fármacos hipoglucemiantes (03/2011 - 03/2013 )**

Fondo María Viña. Modalidad III

5 horas semanales

IIBCE , Departamento de Genética Grupo de Genética Humana

Investigación

Integrante del Equipo

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:

Maestría/Magister:1

Equipo: FERNANDES M (Responsable)

Palabras clave: gen Socs

Areas de conocimiento:

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

#### **Nueva metodología en el país para detectar disfunciones hemostáticas como forma predictiva de eventos cardiovasculares. Análisis de mCD62p y sCD62p (07/2009 - 02/2012 )**

La enfermedad vascular representa la principal causa de muerte en nuestra población. Según el

Ministerio de Salud Pública, hay 30 muertos por día en Uruguay por enfermedades cardiovasculares. En 2007, fueron 10.500 las personas muertas por esa causa, siendo la incidencia mayor en individuos mayores de 65 años. Además, los procesos aterotrombóticos son causa de diferentes patologías, disminuyendo la calidad de vida y encareciendo el gasto en el Sistema de Salud. La aumentada activación y reactividad plaquetaria son un mecanismo crucial en la trombogénesis arterial y preceden al desarrollo de la enfermedad cardiovascular. El incremento de los niveles de agregados plaquetarios circulantes y proteínas específicas de plaquetas son indicadores de activación in vivo y ex vivo. Además, en etapas tempranas, aparecen cambios de antigenicidad en la membrana plaquetaria debido a la exposición de epítopes que no son detectables en reposo. El uso de anticuerpos monoclonales permite detectarlos, clasificando cada trombocito para conocer su grado de activación. Proponemos investigar la reactividad plaquetaria (expresada por CD61, CD40 y CD62p soluble y en membrana) mediante las técnicas de citometría de flujo y ELISA, permitiendo detectar la formación de un posible trombo antes de que éste ocurra. Si bien en nuestro país existen varios citómetros, no existe ningún laboratorio que brinde información sobre la actividad plaquetaria. La relevancia que lleva a realizar este estudio, absolutamente innovador en nuestro país, permitiría detectar a la población que se encuentre en riesgo de sufrir un evento cardiovascular.

15 horas semanales

Departamento de Genética , Genética Humana

Investigación

Coordinador o Responsable

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:

Especialización:1

Maestría/Magister:1

Equipo: JAVIEL, G , SOTO, E , MIMBACAS, A (Responsable) , ROMANELLI, G , FOLLE, G , SANTIÑAQUE, F

Palabras clave: plaquetas citometría de flujo

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Ciencias de la Salud / Ciencias Biomédicas Sociales /

#### **Marcadores moleculares para la Diabetes mellitus (06/2008 - 06/2010 )**

Identificación de genes de la cadena inmunológica de la diabetes mediante la técnica de PCR real time

20 horas semanales

Departamento de Genética , Genética Humana

Investigación

Coordinador o Responsable

En Marcha

Alumnos encargados en el proyecto:

Maestría/Magister:1

Equipo: MIMBACAS A (Responsable) , FERNANDEZ M

Palabras clave: diabetes

Areas de conocimiento:

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

#### **Análisis de variables clínicas y genéticas asociadas a desórdenes del movimiento, demencias y trastornos del afecto en una muestra basada en la clínica en algunos países latinoamericanos: Efecto de múltiples marcadores genéticos y haplotipos (07/2008 - 07/2008 )**

CANCELADO

20 horas semanales

IIBCE , Departamento de Genética Unidad de Genética Humana

Investigación

Integrante del Equipo

Cancelado

Financiación:

Institución del exterior, Apoyo financiero

Equipo: DOCTOR (Responsable)

Palabras clave: .neuropsiquiátricas haplotipos hapmap

Areas de conocimiento:

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

#### **Estimación de la frecuencia de portadores de Fibrosis Quística en el Uruguay (01/1997 - 12/1997 )**

10 horas semanales

Departamento de Citogenética  
Investigación  
Integrante del Equipo  
Concluido  
Equipo: CARDOSO, H (Responsable), CRISPINO, B  
Palabras clave: fibrosis quística  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética, epidemiología molecular

**Desarrollo y aplicación de técnicas biotecnológicas en el análisis del genoma humano (01/1995 - 12/1996)**

10 horas semanales  
Departamento de Citogenética  
Investigación  
Integrante del Equipo  
Concluido  
Financiación:  
Comisión Sectorial de Investigación Científica - UDeLaR, Uruguay, Remuneración  
Consejo Nacional de Innovación, Ciencia y Tecnología (CONICYT), Uruguay, Apoyo financiero  
Equipo: CARDOSO, H, CRISPINO, B, MIMBACAS A

**Aplicaciones de técnicas nucleares para el diagnóstico precoz de anomalías congénitas en Pediatría. Estudio multidisciplinario (01/1994 - 12/1995)**

10 horas semanales  
Departamento de Citogenética  
Investigación  
Integrante del Equipo  
Concluido  
Alumnos encargados en el proyecto:  
Pregrado:1  
Equipo: CARDOSO, H (Responsable), CRISPINO, B, AZNAREZ, A, TOUYÁ, A (Responsable), MIMBACAS A  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética, epidemiología molecular

**Target isolation of a specific region of the human genome (01/1988 - 12/1991)**

Target isolation of a specific region of the human genome (chromosome 22). Búsqueda de polimorfismos en el cromosoma 22 humano  
10 horas semanales  
Departamento de Citogenética  
Investigación  
Integrante del Equipo  
Concluido  
Alumnos encargados en el proyecto:  
Maestría/Magister:1  
Financiación:  
Comunidad Económica Europea, Apoyo financiero  
Equipo: CARDOSO, H (Responsable), CRISPINO, B, MORI, M, URIARTE, R, AZAMBUJA, C, THOMAS, G, MIMBACAS A  
Palabras clave: chromosome 22 human genome  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética, epidemiología molecular

**DIRECCIÓN Y ADMINISTRACIÓN**

**(06/2008 - a la fecha)**

Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable, Genética Humana

**EXTENSIÓN**

**Acercando la investigación biológica a Maestros de Enseñanza Primaria (01/2003 - a la fecha)**

Departamento de Citogenética

**Participación en IIBCE abierto (06/2003 - a la fecha )**

División Genética

**Atención a Visitas escolares y liceales (03/2006 - a la fecha )**

División Genética

**Entrevista canal TV Nacional en el programa (12/2010 - 12/2010 )**

Departamento de Genética, Genética Humana

1 horas

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética

**Entrevista radial. Radio Oriental, programa dirigido por Traverso (08/2010 - 08/2010 )**

Departamento de Genética, Genética Humana

1 horas

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética

**Entrevista radial y pagina WEB para la BBC de Londres (04/2008 - 04/2008 )**

División Genética, Genética Humana

**CAPACITACIÓN/ENTRENAMIENTOS DICTADOS**

**Programa BIOLAC-UNU. , IVIC Caracas, Venezuela. (01/1994 - 02/1994)**

Curso teórico experimental "Bases moleculares del control del crecimiento, diferenciación y ciclo celular". .

**Departamento de Citogenética (01/1987 - 12/1987)**

Hibridación de ácidos nucleicos. Clases prácticas. 4 semanas.

**Curso Iberoamericano de Citogenética Básica y Aplicada: CSIC España, IMBCE, La Plata, Argentina (04/1986 - 04/1986)**

Curso Iberoamericano de Citogenética Básica y Aplicada: "El cromosoma eucariótico".

**GESTIÓN ACADÉMICA**

**Consejera del Consejo Directivo del IIBCE (02/2016 - a la fecha )**

Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable, MEC

Participación en consejos y comisiones

**Consejera del Consejo Directivo del IIBCE (02/2010 - 02/2013 )**

IIBCE, IIBCE

Participación en cogobierno

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética

**Integrante de tribunal para la adjudicación de grado 1 convocatoria 11 (11/2009 - 12/2009 )**

Departamento de Genética, Genética Humana

Participación en consejos y comisiones

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Conservación de la Biodiversidad / Genética y Biología Molecular

**Integrante de tribunal de concurso para grado 1 convocatoria 12 (11/2009 - 12/2009 )**

Departamento de Genética, Genética Humana

Participación en consejos y comisiones

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Biotecnología relacionada con la Salud / Genética y Biología Molecular

**Colaboración como Delegada del Area Genética y Biología Molecular en el Consejo Directivo del IIBCE (06/2009 - 12/2009 )**

Departamento de Genética, Genética Humana

Participación en cogobierno

**Integrante de la Comisión de adjudicación de equipos para el IIBCE (06/2009 - 06/2009 )**

Departamento de Genética, Genética Humana

Participación en consejos y comisiones

**Comisión Asesora para la compra de espectrofotómetro para PCR (06/2008 - 06/2008 )**

Departamento de Genética, Genética Humana

Participación en consejos y comisiones

**Tribunal para grado 1 del Servicio de Citometría de Flujo (03/2008 - 03/2008 )**

División Citogenética

Participación en consejos y comisiones

Areas de conocimiento:

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

**Comisión Asesora para licitación de PCR a tiempo real (12/2007 - 12/2007 )**

División Citogenética

Participación en consejos y comisiones

**Tribunal para concurso de Grado 1 del MEC (11/2007 - 11/2007 )**

División Citogenética

Participación en consejos y comisiones

Areas de conocimiento:

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

**Tribunal para concurso grado 2 del Area Biología Molecular y Genética (11/2007 - 11/2007 )**

División Citogenética

Participación en consejos y comisiones

Areas de conocimiento:

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

**Tribunal de concurso de grado 1 del Area Biología Molecular, Grupo de reproducción (11/2007 - 11/2007 )**

División Citogenética

Participación en consejos y comisiones

Areas de conocimiento:

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

**Tribunal para concurso de grado 2 Area Biología Molecular y Genética, Genética Toxicológica (11/2007 - 11/2007 )**

División Citogenética

Participación en consejos y comisiones

Areas de conocimiento:

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

**Tribunal de concurso grado 1 Area Biología Molecular y Genética, Genética Toxicológica (11/2007 - 11/2007 )**

División Citogenética

Participación en consejos y comisiones

Areas de conocimiento:

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

**Tribunal para concurso de grados 3 y preparadores técnicos (10/2007 - 10/2007 )**

División Citogenética

Participación en consejos y comisiones

Areas de conocimiento:

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

**Tribunal para contraos del Area de Biomedicina del IIBCE: 3 cargos gdo 1, 1 cargo gdo 2 (10/2006 - 11/2006 )**

División Citogenética

Participación en consejos y comisiones

Areas de conocimiento:

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

**Tribunal para contrato de Grado 1 de MEC (08/2006 - 08/2006 )**

División Citogenética

Participación en consejos y comisiones

Areas de conocimiento:

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

**Comisión Asesora para adjudicación de beca del MEC (06/2005 - 06/2005 )**

División Citogenética

Participación en consejos y comisiones

Areas de conocimiento:

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

**Comisión Asesora para el otorgamiento de beca del MEC (06/2001 - 06/2001 )**

Departamento de Citogenética

Participación en consejos y comisiones

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología del Desarrollo / Biología Molecular

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

**VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN**

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

Grado 4 ,20 horas semanales

**Colaborador (01/1993 - 11/2010)**

Investigadora Grado 3 ,20 horas semanales

**ACTIVIDADES**

**DOCENCIA**

**(03/2012 - a la fecha)**

Maestría

Organizador/Coordinador

Asignaturas:

Genetica Humana y Epidemiologia, 35 horas, Teórico-Práctico

Areas de conocimiento:

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

**(05/2012 - 06/2012 )**

Maestría  
Organizador/Coordinador  
Asignaturas:  
Genética humana y Epidemiología, 15 horas, Teórico-Práctico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética

**(06/2012 - 06/2012 )**

Especialización  
Organizador/Coordinador  
Asignaturas:  
Mesa Regional: diabetes, de lo básico a lo clínico, 8 horas, Teórico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética y Neurociencia

**(03/1996 - 12/2011 )**

Maestría  
Organizador/Coordinador  
Asignaturas:  
Genética Humana, 6 horas, Teórico-Práctico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética

**(03/2008 - 03/2008 )**

Maestría  
Organizador/Coordinador  
Asignaturas:  
Curso sobre Real Time, 40 horas, Teórico-Práctico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biología Molecular

## **CAPACITACIÓN/ENTRENAMIENTOS DICTADOS**

**PEDECIBA, Biología (08/2014 - a la fecha )**

II Mesa Regional de Diabetes  
8 horas semanales

## **GESTIÓN ACADÉMICA**

**Coordinadora alterna (01/1999 - a la fecha )**

Área Biología, Subárea Genética

**Integrante de la Comisión de Beas/Pasantías (01/2005 - a la fecha )**

Div. Citogenética UA FAC. Ciencias  
Participación en consejos y comisiones

**Comisión para el otorgamiento de pasantías para estudiantes del PEDECIBA (08/2008 - 08/2008 )**

Div. Citogenética UA FAC. Ciencias  
Participación en consejos y comisiones

**Tribunal de Tesis de Maestría de Mag. Leticia Méndez (08/2007 - 08/2007 )**

Div. Citogenética UA FAC. Ciencias  
Gestión de la Enseñanza

**Tribunal de tesis de Maestría de la Mag. María Laura Gutierrez (06/2006 - 06/2006 )**

Div. Citogenética UA FAC. Ciencias  
Gestión de la Enseñanza



**Tribunal de tesis de Maestría de la Mag. Paula Niccolinni (05/2006 - 05/2006 )**

Div. Citogenética UA FAC. Ciencias  
Gestión de la Enseñanza

**Tribunal de Tesis de Maestría de la MAg. Silvia Villar (05/2000 - 05/2000 )**

Div. Citogenética UA FAC. Ciencias  
Gestión de la Enseñanza

**Coordinadora (01/1997 - 12/1999 )**

Area Biología, Subárea Genética

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

Facultad de Ciencias - UDeLaR

**VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN**

**Funcionario/Empleado (02/2009 - 06/2009)**

Profesor Adjunto ,20 horas semanales  
Cargo obtenido por Concurso de oposición y méritos luego de ser seleccionada para la promoción de cargos docentes de la Universidad. Renuncia al cargo de grado 3 por adquisición de la dedicación total en el cargo del IIBCE  
Escalafón: Docente  
Grado: Grado 3  
Cargo: Efectivo

**Funcionario/Empleado (02/2006 - 02/2009)**

Asistente Grado 2 ,20 horas semanales  
Escalafón: Docente  
Grado: Grado 1  
Cargo: Interino

**Funcionario/Empleado (02/1999 - 02/2006)**

Asistente Grado 2 efectiva ,40 horas semanales / Dedicación total  
Concurso de méritos y oposición. Cargo N° 12114  
Escalafón: Docente  
Grado: Grado 1  
Cargo: Interino

**Funcionario/Empleado (09/1998 - 09/1999)**

Asistente Grado 2 efectiva ,30 horas semanales  
Concurso de oposición y méritos. Resolución del Consejo de fecha 26 de octubre. Cargo N° 12114  
Escalafón: No Docente  
Cargo: Interino

**Funcionario/Empleado (09/1991 - 09/1998)**

Asistente Grado 2 interina ,30 horas semanales  
Resolución del Consejo de fecha 28 de setiembre. Concurso por relación de méritos. Cargo N° 6085/12114  
Escalafón: No Docente  
Cargo: Interino

**Funcionario/Empleado (09/1991 - 09/1993)**

Ayudante Grado 1 interina ,30 horas semanales  
Relación de méritos. Cargo N° 11034  
Escalafón: No Docente  
Cargo: Interino

**Funcionario/Empleado (01/1986 - 01/1991)**

Ayudante Grado 1 interina ,30 horas semanales  
Resolución del Consejo de fecha 4 de setiembre. Concurso por relación de méritos  
Escalafón: No Docente  
Cargo: Interino

**Colaborador (01/1985 - 12/1986)**

Colaboradora en docencia e investigación  
Resolución del Consejo de fecha 6 de noviembre. Concurso por relación de méritos  
Escalafón: No Docente  
Cargo: Interino

**Colaborador (01/1981 - 12/1985)**

Honoraria ,20 horas semanales  
Escalafón: No Docente  
Cargo: Interino

**ACTIVIDADES**

**PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO**

**Marcadores moleculares en Diabetes mellitus Gen receptor de la vitamina D (01/2003 - 01/2007 )**

Se han estudiando los genes del receptor de la vitamina D (VDR) como posibles alelos de susceptibilidad tanto para la diabetes tipo 1 como la diabetes tipo 2. Se está estableciendo la frecuencia del gen de la enzima convertidora de angiotensina (ECA) en la población general de Montevideo para posteriormente analizar las frecuencias de estos polimorfismos en pacientes diabéticos. Se está analizando las fichas médicas de 7 consultorios del Centro de ASistencia del Sindicato Médico del Uruguay para establecer si la hiperhomocisteinemia puede ser considerada un factor asociado al desarrollo de cardiopatía isquémica tanto en pacientes diabéticos como no diabéticos

20 horas semanales

Departamento de Citogenética Unidad Asociada , Genética Humana  
Investigación

Coordinador o Responsable

Concluido

Alumnos encargados en el proyecto:

Pregrado:2

Maestría/Magister:2

Financiación:

Facultad de Ciencias - UDeLaR, Uruguay, Apoyo financiero

MEC. Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable», Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: GASCUE, C , TRUJILLO, J , MIMBACASA (Responsable)

Palabras clave: diabetes

Areas de conocimiento:

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

**Caracterización inmunogenética modelo casos y padres (01/1999 - 12/2001 )**

Caracterización inmunogenética en el modelo de casos y padres - controles en marcadores HLA asociados a diabetes 1.

20 horas semanales

Departamento de Citogenética Unidad Asociada  
Investigación

Coordinador o Responsable

Concluido

Alumnos encargados en el proyecto:

Pregrado:1

Maestría/Magister:1

Financiación:

Institución del exterior, Apoyo financiero

Equipo: PISCOTTANO, C , GRIGNOLA, R , SANTOS, JL , MIMBACASA (Responsable)

Palabras clave: diabetes

Areas de conocimiento:

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

**Diagnóstico molecular y asesoramiento familiar de pacientes con diabetes mellitus insulino dependiente y/o enfermedad celíaca (01/1997 - 12/1999)**

20 horas semanales

Departamento de Citogenética Unidad Asociada

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: CARDOSO, H , CRISPINO, B , POGGIO, R, MIMBACAS A (Responsable)

Palabras clave: HLA

Areas de conocimiento:

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

**Determinación de las frecuencias de mutaciones del gen de la Fibrosis Quística en el Uruguay (01/1995 - 12/1996 )**

El proyecto permitió establecer cuales eran las mutaciones del gen CFTR y sus frecuencias, responsables de la fibrosis quística en nuestro país.

10 horas semanales

Departamento de Citogenética Unidad Asociada

Investigación

Integrante del Equipo

Concluido

Alumnos encargados en el proyecto:

Pregrado:1

Financiación:

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

Comisión Sectorial de Enseñanza - UDeLaR, Uruguay, Apoyo financiero

Equipo: CARDOSO, H , CRISPINO, B (Responsable) , LUZARDO, G, MIMBACAS A

Palabras clave: fibrosis quística

Areas de conocimiento:

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

**Determinación de los alelos HLA-DQ en una población afectada de diabetes mellitus insulino dependiente en el Uruguay (01/1995 - 12/1996)**

20 horas semanales

Departamento de Citogenética Unidad Asociada

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

Comisión Sectorial de Enseñanza - UDeLaR, Uruguay, Remuneración

Equipo: CARDOSO, H , GONZALEZ, S , GARCÍA, S , BUENO, R , GALLEGO, L , MIMBACAS A (Responsable)

Palabras clave: HLA

Areas de conocimiento:

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

**DOCENCIA**

**Licenciatura en Ciencias Biológicas (01/1994 - a la fecha)**

Grado

Asignaturas:

Profundización en Genética Humana, 10 horas, Teórico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética

**Licenciatura en Ciencias Biológicas (08/2005 - a la fecha)**

Grado  
Responsable  
Asignaturas:  
Genética, 15 horas, Teórico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética

**Licenciatura en Ciencias Biológicas (03/1994 - a la fecha)**

Grado  
  
Asignaturas:  
Genética Humana, 24 horas, Práctico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética

**Licenciatura en Ciencias Biológicas (08/1986 - a la fecha)**

Grado  
  
Asignaturas:  
Genética, 10 horas, Práctico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética

**Licenciatura en Ciencias Biológicas (03/1986 - a la fecha)**

Grado  
  
Asignaturas:  
Genética Humana, 24 horas, Práctico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética

**Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) (03/1994 - a la fecha)**

Maestría  
  
Asignaturas:  
GENética Humana PEDECIBA, 20 horas, Teórico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética

**PEDECIBA (07/2009 - 07/2009)**

Especialización  
Organizador/Coordinador  
Asignaturas:  
Real Time PCR: un método eficiente para caracterizar el genoma, 25 horas, Teórico-Práctico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / PCR

**Licenciatura en Biología Humana (11/2005 - 12/2008)**

Grado  
Responsable  
Asignaturas:  
Introducción a la Biología, 20 horas, Teórico-Práctico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética

**Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) (05/2008 - 05/2008)**

Perfeccionamiento

Asignaturas:

Real time PCR, Un método eficiente para caracterizar el ADN, 25 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

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

**Licenciatura en Ciencias Biológicas (01/2000 - 12/2005 )**

Grado

Asignaturas:

Genética, 15 horas, Teórico

Áreas de conocimiento:

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

**Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) (08/2000 - 11/2003 )**

Maestría

Asignaturas:

Genética Molecular, módulos, 5 horas, Teórico

Áreas de conocimiento:

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

**Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) (05/2000 - 05/2000 )**

Maestría

Asignaturas:

Análisis poblacionales con técnicas moleculares aplicadas a la Conservación Genética, 3 horas, Teórico

Áreas de conocimiento:

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

**Licenciatura en Ciencias Biológicas (03/1986 - 03/2000 )**

Grado

Asignaturas:

Biología Molecular, 20 horas, Práctico

Áreas de conocimiento:

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

**(05/1999 - 06/1999 )**

Especialización

Asignaturas:

Biología Molecular para médicos, 10 horas, Teórico

Áreas de conocimiento:

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

**Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) (08/1998 - 11/1998 )**

Maestría

Asignaturas:

Seminarios Obligatorios, 3 horas, Teórico-Práctico

Áreas de conocimiento:

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

**Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) (08/1998 - 08/1998 )**

Maestría

Asignaturas:

Genética molecular: aspectos básicos y aplicados, 3 horas, Teórico

Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética

**Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) (06/1996 - 06/1996)**

Maestría

Asignaturas:  
Primer curso de microscopía avanzada, 3 horas, Teórico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética

**Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) (05/1996 - 05/1996)**

Maestría

Asignaturas:  
Cultivo de Tejidos, 3 horas, Teórico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética

**Licenciatura en Ciencias Biológicas (01/1985 - 12/1994)**

Grado

Asignaturas:  
Profundización en genética, 20 horas, Teórico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética

**Licenciatura en Ciencias Biológicas (01/1986 - 12/1993)**

Grado

Asignaturas:  
Curso pregrado: Genética I, 20 horas, Teórico  
Genética II, 20 horas, Teórico

**Licenciatura en Ciencias Biológicas (09/1991 - 10/1991)**

Perfeccionamiento

Asignaturas:  
Curso Internacional organización del cromosoma eucarita en relación a la inducción de aberraciones cromosómicas, 3 horas, Teórico

**Licenciatura en Ciencias Biológicas (11/1987 - 12/1987)**

Perfeccionamiento

Asignaturas:  
Curso Internacional de Postgrado Hibridación de ácidos nucleicos, 20 horas, Práctico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética

**(04/1986 - 08/1987)**

Especialización

Asignaturas:  
Genética Clínica, 10 horas, Teórico  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética

**Licenciatura en Ciencias Biológicas (09/1986 - 11/1986)**

Grado

Asignaturas:

Seminarios de Genética Humana, 4 horas, Teórico

### **EXTENSIÓN**

**El Genoma Humano. Clases dictadas para 6° año Escuela Francia (01/1999 - 12/2008 )**

1 horas

**Biología Molecular para Médicos. Clínica Médica 2, Hospital Pasteur, Curso de Posgrado (01/1999 - 12/1999 )**

Departamento de Citogenética Unidad Asociada

**Clases en Posgrado de la Escuela de Nutrición y Diabetes del Uruguay (01/1999 - 12/1999 )**

Departamento de Citogenética Unidad Asociada

**HLA y diabetes mellitus insulino dependiente. Charla en el Curso de Educación Médica Continua (01/1997 - 12/1997 )**

Departamento de Citogenética Unidad Asociada

**Clases en Escuela de Graduados, Facultad de Medicina, UDELAR, en curso de posgrado de especialidades pediátricas ^Genética Clínica^ en el hospital Pereyra Rosseell (01/1986 - 12/1987 )**

Departamento de Citogenética Unidad Asociada

### **PASANTÍAS**

**(10/1999 - 11/1999 )**

Departamento de Citogenética Unidad Asociada

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

Departamento de Citogenética Unidad Asociada

**(06/1998 - 06/1998 )**

Departamento de Citogenética Unidad Asociada

**(08/1995 - 09/1995 )**

Departamento de Citogenética Unidad Asociada

**(11/1992 - 11/1992 )**

Departamento de Citogenética Unidad Asociada

**(10/1992 - 11/1992 )**

Departamento de Citogenética Unidad Asociada

### **GESTIÓN ACADÉMICA**

**Tribunal de exámenes de curso de Genética y Genética Humana de la Lic. en C. Biológicas y Bioquímica (01/1994 - a la fecha )**

Div. Citogenética UA FAC. Ciencias  
Gestión de la Enseñanza

**Tribunal tesis de grado de Cecilia gascue (10/2003 - 10/2003 )**

Div. Citogenética UA FAC. Ciencias  
Gestión de la Enseñanza

**Comisión Asesora en 2 cargos G1 30 hs llamados N°11309 y 11318 (06/2002 - 06/2002 )**

Div. Citogenética UA FAC. Ciencias  
Participación en consejos y comisiones

Div. Citogenética UA FAC. Ciencias  
Gestión de la Enseñanza

### CARGA HORARIA

Carga horaria de docencia: 5 horas  
Carga horaria de investigación: 10 horas  
Carga horaria de formación RRHH: 10 horas  
Carga horaria de extensión: Sin horas  
Carga horaria de gestión: 15 horas

## Producción científica/tecnológica

Desde 1994, comenzamos a trabajar en líneas de investigación propia siendo en 2008 nombrada Responsable de la Unidad de Investigación Genética Humana.

Las líneas de investigación son:

Diabetes

1) estudios de marcadores moleculares:

a) Diabetes tipo1: se realizó por primera vez en Uruguay la tipificación molecular mediante genes HLA clase II, de pacientes y familiares que evidenciaron los genotipos de susceptibilidad que caracterizan nuestra población

b) Diabetes tipo2: análisis de marcadores asociados a insulino-resistencia y obesidad.

2) Complicaciones crónicas:

a) se evaluaron genes relacionados con complicaciones micro y macroangiopáticas. Se buscaron factores genéticos que mostraron la asociación entre hiperhomocisteinemia mediante el estudio del gen MTHFR y la presencia de cardiopatía isquémica lo que permitió implementar terapias preventivas simples (adición de ácido fólico) que permite llevar los valores de homocisteína a la normalidad corrigiendo otros de los posibles factores de riesgo para infarto de miocardio.

b) Activación plaquetaria: los pacientes con diabetes presentan una frecuencia 4 veces mayor de problemas cardiovasculares. Por este motivo se implementó el estudio de activación plaquetaria mediante citometría de flujo y ELISA que no se realizaba en nuestro país. Este estudio permitió conocer el estado de activación proveyendo al médico tratante una herramienta más de valoración.

3) Farmacogenética: Se analizó la expresión de genes relacionados a la respuesta al tratamiento de la primera droga de elección en el tratamiento para la diabetes encontrándose una relación entre el silenciamiento de genes con la no respuesta al fármaco

4) Diabetes "atípica"; hemos demostrado la presencia de una posible nueva expresión de diabetes en pacientes clasificados como de tipo2 quienes presentan genes de diabetes tipo1 y 2. Estos estudios evidenciaron una incidencia elevada de pacientes con estas características en servicios de tercer nivel de atención. Este tipo de diabetes reúne características clínico-evolutivas particulares que hacen muy complejo su manejo terapéutico y que explican en un porcentaje elevado la dificultad de alcanzar los objetivos adecuados de control. La tipificación molecular ha permitido a los clínicos ajustar planes en forma individualizada en una forma de ir hacia una medicina translacional.

Enfermedad de Hígado Graso No alcohólico:

De esta enfermedad se conoce muy poco tanto a nivel internacional como nacional a pesar de ser una enfermedad cuyo estadio final puede ser una cirrosis o un hepatocarcinoma. En nuestro país se desconoce incluso cuál es su prevalencia la cual está creciendo en forma considerable dada su asociación con la obesidad y ya es considerada como un factor más del síndrome metabólico.

Hepatitis C:

Se analiza la asociación de SNPs con la respuesta al tratamiento otorgado por el FNR. Este estudio se realiza en base a un proyecto aprobado con financiación este año.

Todas estas investigaciones permitieron formar recursos humanos a nivel de grado y postgrado. Debido a los resultados y a las líneas de trabajo que se abren continuamente para poder aportar datos para dilucidar la etiopatogenia de ciertas enfermedades y contribuir a la calidad de vida de los pacientes, es que apuntamos todos nuestros esfuerzos. El fin es mediante los estudios trabajando en conjunto con clínicos realizar Medicina Predictiva.

## Producción bibliográfica

### ARTÍCULOS PUBLICADOS

#### ARBITRADOS

**Methylation and expression of socs1 gene is associated with metformin response in type 2 diabetic patients (Completo, 2018)**



MIMBACAS, A , FERNÁNDEZ M. , Javiel G

General Internal Medicine and Clinical Innovations, v.: 3 2 , p.:1 - 5, 2018

Palabras clave: inflammation cytokines socs1 gene methylation expression metformin type 2 diabetes

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Farmacología y Farmacia / Farmacogenética

Medio de divulgación: Internet

Escrito por invitación

ISSN: 2397-5237

DOI: [10.15761/GIMCI.1000157](https://doi.org/10.15761/GIMCI.1000157)

<http://oatext.com/General-Internal-Medic...-GIMCI.php>

Type 2 Diabetes complexity makes the ?trial and error? method the most useful to adjust the medication to each patient and disease stage. Metformin is the first insulin sensitizer medication suggested in all treatment guides for type 2 diabetes. However, irregular response is observed around patients with the same treatment adherence. We plan attend another characteristic stage described in Type 2 Diabetic patient, the chronic inflammation. There is a gen family named Socs which is in charge to modulate this pathologic state restricting the intracellular cytokines cascade of signalization which expand the inflammation signal. We propose the expression of Socs1 like a marker of inflammation management in peripheral blood. A good management in systemic inflammation represents tissues with a better environment for the action of metformin. In this study, we design an analysis method to check the possible association between the Scos1 methylation and expression status and abnormal metformin response. To that, we built two population depend on their response of metformin based in glycated hemoglobin level after three month of metformin as unique medication. Both populations were compared respect to their methylation level of Sosc1 promoter, measured by bisulfite real-time PCR, and his expression, analyzed by relative quantification using real-time PCR, from peripheral blood. Results showed the ?non-responders? group has significantly higher methylation levels ( $p < 0.0001$ ), which was consistent with a significant decreased gene expression measured ( $p < 0.05$ ). Results agreed with the idea that a better management of the inflammatory state is associated with a good response. This work supports the concept that the immune system is crucial for the development of the pathology, and in particular, in the response to metformin. In this study, we have employed a new method of analysis to determine directly the relationship between the methylation status and expression of the Socs1 gene and the abnormal response to metformin.

#### **. Enfermedad de hígado graso no alcohólico: abordaje clínico y genético Primer estudio nacional (Completo, 2016)**

M Pintos , BELOSO.C , Perendones M , MIMBACAS, A

Revista Uruguaya de Medicina Interna, v.: 2 2016

Areas 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: Otros

ISSN: 2393-6797

#### **The Genetic Profile from HLA and Non-HLA Loci Allows Identification of Atypical Type 2 Diabetes Patients (Completo, 2015)**

FABREGAT M , FERNANDEZ M , JAVIEL, G , VITARELLA G , MIMBACAS, A

Experimental Diabetes Research (E), v.: 2015 p.:1 - 6, 2015

Palabras clave: HLA atypical diabetes

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la manipulación de células, tejidos, órganos o todo el org / Genética

Medio de divulgación: Internet

Escrito por invitación

ISSN: 16875303

DOI: [10.1155/2015/485132](https://doi.org/10.1155/2015/485132)

<http://www.hindawi.com/journals/jdr/aa/485132/>

The Editor of World Biomedical Frontiers <http://biomedfrontiers.org/> solicitó agregar nuestro trabajo por la importancia de su contenido en la revista con un comentario adicional del trabajo Dear Dr. Mimbacas, Thanks for your reply. Your abstract will be posted in the latest section of Diabetes and Obesity. We recommend you provide an additional text (up to 2,000 words in DOCX format) and figures (up to 4, in png or jpg formats) in order to further explain your novel findings and significance. Please dont use published data due to the copyright concern

#### **P-Selectin as a Platelet Activation Marker and Cardiovascular Risk Prediction Factor. Differences between its Two Isoforms Using Flow Cytometry and Elisa Analyses (Completo, 2015)**

ROMANELLI G, OLIVERA-BRAVO S, SANTIñAQUE F, SOTO E, JAVIEL, G, LÓPEZ-CARRO B, FOLLE GA, MIMBACAS, A

Jacob Journal of Hematology, v.: 1 3, 2015

Palabras clave: Platelets P-selectin CD40L

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 23801646

[http://www.jacobspublishers.com/images/Hematology/J\\_J\\_Hemato\\_1\\_3\\_017.pdf](http://www.jacobspublishers.com/images/Hematology/J_J_Hemato_1_3_017.pdf)

Abstract Background Cardiovascular diseases are the main cause of death in developed countries. Increased platelet activation and reactivity are critical processes in arterial thrombogenesis and are cardiovascular disease precursors. Although there is much research done related to platelet activation markers, at present a strongly conclusive prognosis marker is not yet verified. Methods In this study we analyzed samples of 57 volunteers by flow cytometry and ELISA to determine the levels of mCD62p, sCD62p and CD40L as platelet activation markers with predictive significance for cardiovascular risk. Result The mean percentage value of platelet activation in diabetic patients with ischemic cardiopathy was the highest, although no statistical difference was found in data from flow cytometry analysis. Statistically significant changes were found in sCD62p ( $p=0.004$ ) and CD40L ( $p=0.045$ ) values when comparing ischemic females and males, respectively. Among women, presence of ischemia caused significant differences in CD40L values ( $p=0.023$ ). Pearson correlation test was negative among CD62p isoforms in all samples tested. Conclusion This is the first report in which both isoforms from the same volunteers were simultaneously evaluated A sexual dimorphism was detected for sCD62p and CD40L as platelet activation markers by ELISA assay. Our results were more consistent with Reynolds' cardiovascular risk classification. Our investigation affords valuable information regarding the investigation of new anti-aggregation therapies as well as treatments involving either double anti-aggregation therapy or threefold therapy including anticoagulants.

#### **Genes associated with obesity in patients with atypical diabetes (Completo, 2015)**

FARIAS J, SOUTO J, REYES ANA LAURA, BELOSO C, JAVIEL, G, VITARELLA G, MIMBACAS, A  
Medical Research Archives, v.: 2 9, 2015

Palabras clave: diabetes SNP atypical diabetes obesity

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

Lugar de publicación: KEI Journals

ISSN: 23751924

<http://www.journals.ke-i.org/index.php/mra>

Abstract Diabetes Mellitus has a high prevalence in Uruguay and around the world. It presents different and complex clinical characteristics and very frequently diagnosis is a challenge for treating physicians. Previous works described an atypical diabetic population showing genetic variations as HLA and non-HLA related to type 1 diabetes, presenting also type 2 diabetes clinical features. Objectives: In the present work we studied variations in four genes (IRS-1, PPAR- $\gamma$ 2, ENPP-1 and UCP-2) associated with obesity and diabetes. Methods: 155 patients from two healthcare centers in Montevideo, Uruguay, were studied. They were divided into two populations as per type 2 diabetes criterion (84 patients) and atypical diabetes criterion (71 patients). Four SNPs were analyzed: rs1801278, rs1801282, rs10444498 and rs659366 in genes IRS-1, PPAR- $\gamma$ 2, ENPP-1 and UCP-2, respectively. Results: Significant differences in SNP, IRS-1 and UCP-2 were found. No significant polymorphism variations were found in PPAR- $\gamma$ 2 and ENPP-1. Conclusions: Our results would be in accordance with the evidence regarding the lack of correlation between genotype and phenotype in atypical diabetes patients, as there are differences in some of the susceptibility and protective variants for obesity and diabetes in genes involved in insulin resistance and faulty beta cells. On the other hand, other variants would be partaken by both populations, determining the phenotypic characteristics they have in common. Genetic studies could serve not only for the identification of this type of patients but also to optimize their treatment.

#### **HLA alleles may serve as a tool to discriminate atypical type 2 diabetic patients (Completo, 2014)**

FERNANDEZ M, FABREGAT M, JAVIEL, G, MIMBACAS, A

World Journal of Diabetes-Baishideng Publishing Group, v.: 5 5, p.:711 - 716, 2014

Palabras clave: atypical diabetes clinical algorithm immunity molecular markers

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 19489358

DOI: [10.4239/wjd.v5.i5.711](https://doi.org/10.4239/wjd.v5.i5.711)  
<http://www.wjgnet.com/esps/>

AIM: To investigate whether the presence of human leukocyte antigen (HLA) marker could add new information to discriminated atypical diabetic type 2 patients. METHODS: We analyzed 199 patients initially diagnosed as type 2 diabetes who are treated in special care diabetes clinics (3rd level). This population was classified in atypical (sample A) and classic (sample B) according to HLA typing. We consider classic patient when has absence of type 1 diabetes associated HLA alleles and no difficulties in their diagnosis and treatments. By the other hand, we considered atypical patient when show type 1 diabetes associated HLA alleles and difficulties in their diagnosis and treatments. The standard protocol Asociacion Latinoamericana de Diabetes 2006 was used for patients follow up. To analyze differences between both populations in paraclinical parameters we used unpaired t tests and contingency tables. Bivariate and multivariate analyses were carried out using the SPSS software program. In all studies we assume differences statistically significant, with a P-value < 0.05 corrected and 95%CI. RESULTS: The typing HLA in the atypical populations show that 92.47% patients presented at list one type 1 diabetes associated HLA alleles (DQB1\*0201-0302 and DR 3-4) and 7.53% had two of its. The results showed for categorical variables (family history, presence or absence of hypertension and/or dyslipidemia, reason for initial consultation) the only difference found was at dyslipidemia (OR = 0.45, 0.243 < OD < 0.822 (P < 0.001). In relation to continuous variables we found significant differences between atypical vs classic only in cholesterol ( $5.07 \pm 1.1$  vs  $5.56 \pm 1.5$ , P < 0.05), high density lipoproteins ( $1.23 \pm 0.3$  vs  $1.33 \pm 0.3$ , P < 0.05) and low density lipoproteins ( $2.86 \pm 0.9$  vs  $3.38 \pm 1.7$ , P < 0.01). None of the variables had discriminating power when logistic regression was done. CONCLUSION: We propose an algorithm including HLA genotyping as a tool to discriminate atypical patients, complementing international treatment guidelines for complex patients.

**A defect in the RNA-processing protein HNRPD L causes limb-girdle muscular dystrophy 1G (LGMD1G) (Completo, 2014)**

VIERA NM, NASLAVSKY MS, LICINIO L, KOK F, SCHLESINGER D, VAINZOF M, SANCHEZ N, KITAJIMA JP, GAL L, CAVAÇANA N, SERAFINI PR, CHUARTZMAN S, VASQUEZ C, MIMBACAS, A, NIGRO V, PAVANELLO RC, SCHULDINER M, KUNKEL LM, ZATZ M  
Human Molecular Genetics, v.: 23 15, p.:4103 - 4110, 2014

Palabras clave: limb-girdle muscular dystrophy 1G

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Epub ahead of print

ISSN: 09646906

DOI: [10.1093](https://doi.org/10.1093)

Limb-girdle muscular dystrophies (LGMD) are a heterogeneous group of genetically determined muscle disorders with a primary or predominant involvement of the pelvic or shoulder girdle musculature. More than 20 genes with autosomal recessive (LGMD2A to LGMD2Q) and autosomal dominant inheritance (LGMD1A to LGMD1H) have been mapped/identified to date. Mutations are known for six among the eight mapped autosomal dominant forms: LGMD1A (myotilin), LGMD1B (lamin A/C), LGMD1C (caveolin-3), LGMD1D (desmin), LGMD1E (DNAJB6), and more recently for LGMD1F (transportin-3). Our group previously mapped the LGMD1G gene at 4q21 in a Caucasian-Brazilian family. We now mapped a Uruguayan family with patients displaying a similar LGMD1G phenotype at the same locus. Whole genome sequencing identified, in both families, mutations in the HNRPD L gene. HNRPD L is a heterogeneous ribonucleoprotein family member, which participates mRNA biogenesis and metabolism. Functional studies performed in *S. cerevisiae* showed that the loss of HRP1 (yeast orthologue) had pronounced effects on both protein levels and cell localizations, and yeast proteome revealed dramatic reorganization of proteins involved in RNA-processing pathways. In vivo analysis showed that *hnrpd l* is important for muscle development in zebrafish, causing amyopathic phenotype when knocked down. The present study presents a novel association between a muscular disorder and a RNA-related gene and reinforces the importance of RNA binding/processing proteins in muscle development and muscle disease. Understanding the role of these proteins in muscle might open new therapeutic approaches for muscular dystrophies

Scopus® WEB OF SCIENCE™

**The phenotype masks the genotype: a possible new diabetes expression. (Completo, 2012)**

MIMBACAS, A, VITARELLA, G, SOUTO, J, REYES AL, FARIAS J, FERNANDES M, FABREGAT M, JAVIEL, G

Journal of Pediatric Genetics (online), v.: 2 p.:131 - 134, 2012

Palabras clave: diabetes diabetes Híbrida HLA haplotypes

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Biotecnología relacionada con la Salud / Genética, Biología Molecular, Epidemiología

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 2146460X

<http://www.childscience.org>

The concept of a new form of diabetes with signs of both types 1 and 2 has not been often observed, until recently. It is of immense interest to explore the role of the admixture that characterizes Uruguayan population (higher and different from other Latin America countries) for the presence of such expression of a particular disease. We describe here a child who possibly presents with this expression. He had typical signs of both diabetic conditions: type 1 (young age, positive immunologic and genetic markers, ketoacidosis) and type 2 (obesity (BMI= 31 Kg/m<sup>2</sup>) and Acanthosis nigricans). In spite of complying with the guidelines established, therapeutic and nutritional control, quality of life and good metabolic control, incidence of obesity has been increasing. Looking for a genetic explanation, we studied three SNPs involved in three different metabolic pathways (PPARgamma, IRS-1 and UCP-2) associated with both types of diabetes. Our patient showed three mutations, GG, GA, GG, associated with insulin resistance that explains obesity associated with limited response to the commonly used drugs. According to the clinical presentation and the genetic and immunological background we considered that this patient present a new form of diabetes. We have termed this particular disease as Hybrid Diabetes because of the involvement of genes associated with both the classical type of diabetes. However, at least in an admixed population such as in Uruguay, clinical classification would not strictly dictate the choice of treatment.

#### **Amerindian mtDNA haplogroups and celiac disease risk HLA haplotypes in mixed blood Latin American patients (Completo, 2011)**

PARADA A, ARAYA M, PÉREZ BRAVO, F, MENDEZ, M, MIMBACAS, A, MOTTA P, MARTIN G, BOTERO J, ESPINOSA N, ALARCON T, CANALES P

Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition, v.: 53 4, p.:429 - 434, 2011

Palabras clave: mtDNA haplogroups HLA haplotypes celiac disease ethnicity

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 02772116

DOI: [10.1097/MPG.0b013e31821de3fc](https://doi.org/10.1097/MPG.0b013e31821de3fc)

Risk haplotypes have been described in celiac disease, but the influence of native genes on CD in Hispanic America is unknown. Objective: to measure the frequency of American mtDNA haplogroups (inherited by the maternal line) in mixed-blood CD patients from Chile, Argentina and Uruguay, and assess the relationship between these and HLA alleles and haplotypes and clinical presentations. Methods: clinical history, histological data and genetic studies were conducted following two protocols: i) a case control study of 72 CD Chilean patients and control and ii) assessment of 43 (additional) samples of celiac patients from Chile, 96 from Argentina and 57 from Uruguay, compared to the mtDNA frequency in the corresponding country. HLA typing was performed by commercial kit and mtDNA was determined by means of PCR and RFLP analysis. Results: i) 73.6% of cases present typical presentations. Most frequent HLA alleles were HLA-DQB\*201 and 202; No-DQ2/DQ8 HLA haplotypes were found in 7% of cases. mtDNA frequencies for typical Amerindian haplogroups were found in 71% of cases and 64% controls (P Chi<sup>2</sup> = 0.016); in the comparative analysis, mtDNA distribution was not different from figures reported for respective general country population. No relation was found between haplotypes or haplogroups and clinical presentations. Conclusion: mtDNA haplogroups A/B/C/D were highly frequent in celiac patients and controls, but no relations appeared between haplogroups, haplotypes and clinical presentations.

Scopus® WEB OF SCIENCE™

#### **Up grade Genetic Association Database (Completo, 2010)**

MIMBACAS, A

Genetics and molecular research, 2010

Palabras clave: HLA, diabetes

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 16765680

<http://geneticassociationdb.nih.gov>

Scopus® WEB OF SCIENCE™ [latindex](#)

#### **Estudio comparativo de prevalencia del gen de la ECA en muestras de diabéticos y población general (Completo, 2009)**

FERNANDEZ M , ACOSTA M , AIRAUDO C , FERNÁNDEZ J , FERRERO, R , JAVIEL, G , PENA A , SIMONELLI B , SOTO, E , VITARELLA, G , MIMBACAS, A

Revista Médica Del Uruguay, v.: 25 p.:110 - 115, 2009

Palabras clave: diabetes mellitus ECA polimorfismo genético

Areas 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: Internet

ISSN: 03033295

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

Resumen Introducción: previamente se ha demostrado que los pacientes diabéticos poseen una incidencia aumentada de patologías micro y macrovasculares. En la exploración de posibles determinantes aparece como candidato atractivo el gen de la enzima convertidora de angiotensina (ECA) el cual presenta de acuerdo al polimorfismo InDel existente, un aumento de la concentración enzimática en sangre asociado a enfermedades vasculares. Objetivo: se plantearon como objetivos establecer la prevalencia del polimorfismo del gen de la ECA, en pacientes diabéticos y comparar las frecuencias con las halladas para la población general de manera de revelar si existe asociación del locus con la diabetes mellitus. Material y método: la población estudiada consistió en 131 individuos con diagnóstico certero de diabetes según criterios de la American Diabetes Association. Se hallaron las frecuencias génicas y genotípicas del polimorfismo InDel del gen de la ECA mediante la técnica de reacción en cadena de la polimerasa (PCR). Resultados: no se encontraron diferencias significativas en la prevalencia del marcador estudiado entre diabéticos y la población general. Las frecuencias génicas halladas en diabéticos fueron 0,435 para alelo I y 0,565 para alelo D versus 0,440 alelo I y 0,560 alelo D en la población general. Discusión: en suma, este marcador es un factor de riesgo que no está asociado a la diabetes en sí misma, sino que la relación entre este gen y las complicaciones vasculares serían las mismas para diabéticos que para la población general.

[latindex](#)

#### **Genotype and phenotype correlations in diabetes patients in Uruguay (Completo, 2009)**

MIMBACAS, A , GARCÍA, L , ZORRILLA P , ACOSTA M , AIRAUDO C , FERRERO, R , PENA A ,

SIMONELLI B , SOTO, E , VITARELLA, G , FERNÁNDEZ J , JAVIEL, G

Genetics and molecular research, v.: 8 4 , p.:1352 - 1358, 2009

Palabras clave: HLA antibodies

Areas 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: Internet

Lugar de publicación: en prensa

ISSN: 16765680

<http://www.funpecr.com.br/>

Abstract To differentiate among different types of diabetes is becoming an increasingly challenging task. We investigated whether the patients genetic profile is useful to identify the particular type of diabetes, determine the corresponding hyperglycemia pathogenesis and treat it accordingly. Three hundred and thirty eight diabetic patients, diagnosed according to American Diabetes Association criteria, were recruited from 2004 to 2008 in diabetes health reference centers. We analyzed the major gene for type 1 diabetes susceptibility (HLADQ/DR). In order to improve our understanding of the pathogenesis of the hyperglycemia and to implement a more adequate treatment for the patients, we reclassified our sample according to the presence or absence of the genetic markers. We found that a higher percentage of people than expected have immunological disease, independent of their phenotype, with a relative risk (RR) of 4.62 (95% confidence interval). This methodology allowed us to establish an association between the genotype and its resulting phenotype. We found significant differences, which means that the phenotypic classification does not reflect immunologic disease based on genotype. Moreover, when we examined markers, body mass index and age of onset, we found that it is possible that many people have an intermediate phenotype between type 1 and type 2. This genetic data can help provide an accurate definition of the disease and would therefore give the physician a greater possibility of providing adequate treatment

Scopus® WEB OF SCIENCE™ [latindex](#)

#### **Loss of TP53-DNA interaction induced by p.C135R in lung cancer. (Completo, 2007)**

ARANDA M , GONZÁLEZ-NILO F , RIADI G , DIÁZ V , PEREZ J , MARTEL G , HAINAUT P , MIMBACAS, A

Oncology Reports, v.: 18 5 , p.:1213 - 1217, 2007

Palabras clave: SQLC

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la

identificación de ADN, proteínas y enzimas / genética molecular

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 1021335X

ABSTRACT: The p53 tumor suppressor gene (TP53; OMIM: 191170) plays an important role in tumorigenesis in lung epithelial cells. TP53 encodes a sequence-specific DNA-binding protein that regulates transcription of several genes in response to DNA damage promoting cell cycle arrest, DNA repair or apoptosis. A mutation does not necessarily alter the protein function and since not all altered tumor protein p53 (TP53) conformations lead to the same biological properties, we studied Cys135Arg TP53 gene mutation in squamous cell type of non-small cell lung cancers (NSCLCs), by polymerase chain reaction-single-strand conformation polymorphism (PCR-SSCP) and direct sequencing. Cys135Arg TP53 mutation, rare in databases (11/23544 in R11, IARC TP53 database), was detected. We chose p.C135R in order to examine DNA-TP53 interaction. A comparison with the wild-type after 1 nano-second molecular dynamic simulation analysis revealed a significant structural change (over 4Å displacement) in the contact loop Lys-Ser-Val which lies upstream and next to the mutated site in the TP53, that sterically prevents its DNA-binding activity. Additionally, the mutation produced a change in the electrostatic potential surface of the protein in the same loop where the structural modification took place. To demonstrate the degree of loss of function, functional assays in yeast and bacteria with oligonucleotides for competitive electrophoretic mobility shift assays (EMSAs) were done proving that this mutation decreases TP53 ability to bind DNA of the TP53 response element from the human p21 gene. These results demonstrate that the amino acid change C135R in the human TP53 generates the loss of TP53 DNA-binding activity directly affecting its role as a transcription factor and suggests that this observation can explain part of the phenotype described in patients affected by this type of tumor.

Scopus® WEB OF SCIENCE™

#### **Prevalence of vitamin D receptor gene polymorphism in a Uruguayan population and its relation to type 1 diabetes mellitus. (Completo, 2007)**

MIMBACAS, A, TRUJILLO, J, GASCUE, C, JAVIEL G, CARDOSO H

Genetics and molecular research, v.: 6 3, p.:531 - 542, 2007

Palabras clave: VDR, diabetes

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 16765680

[http://www.funpecrp.com.br/GMR/about\\_the\\_journal.htm](http://www.funpecrp.com.br/GMR/about_the_journal.htm)

Abstract . Vitamin D has important immuno-modulatory properties and it influences insulin secretion. It acts through a vitamin D receptor (VDR), for which several gene polymorphisms have been described. The Uruguayan population presents several epidemiological characteristics that make it different from that of other countries, including other Latin-American countries. It went through miscegenation processes, with a tri-hybrid European, Amerindian and African origin, with no contribution from isolated Amerindian communities. Such differences have important consequences the relationship between frequencies of several genes in the general population and their association with the diabetes mellitus. We examined the prevalence of VDR gene polymorphisms in the general population and their relation to type 1 diabetes in a parent-case design. One hundred unrelated individuals from the general population and 45 parent-patient triads with a child affected with type 1 diabetes were genotyped for FokI, BsmI and TaqI VDR gene polymorphisms by RFLP-PCR. We used a transmission disequilibrium test to assess preferential transmission of parents to affected offspring. The prevalence of the three VDR polymorphisms was: allele F = 48%, B = 35%, T = 64%. The f, b, T alleles and heterozygous genotypes were found at a high frequency in this population. Among 36 informative heterozygous parental genotypes, 30 transmitted the F allele (probability of transmission = 83%). The other two polymorphisms did not show significant transmission. We suggest that FokI polymorphism indicates susceptibility to type 1 diabetes mellitus in the Uruguayan population

Scopus® WEB OF SCIENCE™ [latindex](#)

#### **Prevalencia del polimorfismo I/D del gen de la enzima convertidora de angiotensina (ECA) en la población de Montevideo (Completo, 2006)**

ZORRILLA P, MIMBACAS, A, GASCUE, C, JAVIEL, G, CARDOSO, H

Revista Médica Del Uruguay, v.: 12 1, p.:17 - 21, 2006

Palabras clave: ECA-polimorfismo I/D

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Uruguay

ISSN: 03033295

Resumen Las nuevas técnicas de biología molecular aplicadas al diagnóstico genético y el uso de marcadores moleculares posibilitan el estudio de los mecanismos que subyacen en la predisposición individual y familiar a padecer determinadas enfermedades. Para llevar a cabo estos estudios, es necesario en primera instancia establecer cuál es la prevalencia de dichos marcadores en la población general. El estudio se realizó empleando una muestra de 108 individuos seleccionados por muestreo simple del banco de ADN de 500 individuos representativos de nuestra población, que pertenece al Departamento de Citogenética del Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable (IIBCE). Para establecer el genotipo del gen de la enzima convertidora de angiotensina (ECA) en cada una de las muestras, se amplificó un fragmento de ADN perteneciente al intrón 16 de este gen mediante la técnica de reacción en cadena de la polimerasa (PCR). El genotipo predominante en esta población control es el heterocigota I/D (50,9%), encontrándose el genotipo homocigota para la delección (D/D) (30,6%) en mayoría con respecto al genotipo homocigota para la inserción (I/I) (18,5%). Los resultados sugieren que existe, por tanto, un predominio del alelo D con respecto al alelo I en la población montevideana, habiéndose hallado diferencias significativas con respecto a poblaciones de origen asiático y americano, pero no con poblaciones europeas.

[latindex](#)

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

GASCUE, C , MIMBACAS, A , SANS, M , GALLINO, J , BERTONI, B , HIDALGO P , CARDOSO, H  
Human Biology, v.: 79 6 , p.:873 - 878, 2005

Palabras clave: human mtDNA

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Estados Unidos

ISSN: 00187143

Abstract mtDNA Amerindian polymorphisms were studied in 108 inhabitants of Montevideo, Uruguay, using PCR RFLP analysis. Amerindian haplogroups were found in 20.4% of the sample. The frequency of Amerindian polymorphisms in Montevideo differed significantly from that observed in Tacuarembó, a city about 400 km away, indicating the high level of variation within Uruguay. Results for mitochondrial markers indicate that admixture occurred primarily as a result of Amerindian females mating with European males.

[Scopus](#) [WEB OF SCIENCE](#)

#### **A recurrent chromosome 4 marker in primary squamous cell lung cancer (Completo, 2004)**

MIMBACAS, A , CARDOSO, H

Cancer Detection and Prevention, v.: 28 5 , p.:331 - 333, 2004

Palabras clave: chromosome 4 marker chromosome NSCLC lung cancer chromosome painting

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Estados Unidos

ISSN: 0361090X

Abstract. A sample of eight primary lung tumors histologically identified as squamous cell type carcinomas (SQC) were cytogenetically analyzed after a short-term (7 days) culture. Several numerical and structural abnormalities were observed. As G-banding analysis is unable to fully characterize complex marker chromosome, we applied the fluorescence chromosome painting technique to identify one as a marked derived from a chromosome 4 that has not been described until now. We found it in half of the analyzed cases.

[Scopus](#) [WEB OF SCIENCE](#)

#### **A low prevalence in cystic fibrosis in Uruguayans of mainly European descent (Completo, 2004)**

CARDOSO, H , CRISPINO, B , MIMBACAS, A , CARDOSO, E

Genetics and molecular research, v.: 3 2 , p.:258 - 263, 2004

Palabras clave: cystic fibrosis hereditary disease european descent

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

Lugar de publicación: Brasil

ISSN: 16765680

[www.funpecrp.com.br](http://www.funpecrp.com.br)

ABSTRACT. Cystic fibrosis is the most common hereditary disease in populations of European descent, with its prevalence depending on the populations and ethnic groups studied. In contrast to Europe and North America, there is little information about this disease in Latin America. Uruguay currently has a human population of 3,000,000, with a low rate of miscegenation and no remaining isolated Amerindian groups. In the present study, we estimated the prevalence of cystic fibrosis in this country based on the detection of  $\Delta F508$  mutation carriers in 500 unrelated individuals and on the frequency of individuals homozygous for this mutation within the affected population. The latter was calculated from the frequency of the different mutations and genotypes observed in a sample of 52 previously described patients with confirmed cystic fibrosis. A theoretical estimate of the prevalence of cystic fibrosis based on anthropological data suggested a frequency of 25 affected individuals/100,000 inhabitants. However, our data indicated that the true prevalence in the population was considerably lower (6.9 cases/100,000 inhabitants).

Scopus<sup>®</sup> [latindex](#)

**The association between HLA-DQ genetic polymorphism and type 1 diabetes in a case-parental study conducted in an admixed population (Completo, 2004)**

MIMBACAS, A, PÉREZ BRAVO, F, SANTOS, JL, PISCIOTTANO, C, GRIGNOLA, R, JAVIEL, G, JORGE, AM, CARDOSO, H

European Journal of Epidemiology, v.: 19 10, p.:931 - 934, 2004

Palabras clave: diabetes mellitus TDT HLA

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 03932990

Abstract. Susceptibility to the type 1 diabetes is genetically controlled and there is an increased risk associated with the presence of some specific alleles of the human leukocyte antigens class II loci (DQA1 and DQB1 genes). The purpose of this study is to evaluate the association between type 1 diabetes and HLA DQ alleles using case-parents trios in the admixed population of Uruguay composed by a mixture of Caucasian, Amerindian and Negroid populations. DQA1 and DQB1 genotyping was performed by polymerase chain reaction followed by oligospecific probes hybridization in 51 case-parents trios. The transmission disequilibrium test was used for detecting differential transmission in the HLA DQ loci. DQB1\*0302 was the only allele for which preferential transmission is suggested (probability of transmission  $\frac{1}{4}$  67.56%; exact p-value TDT  $\frac{1}{4}$  0.047 uncorrected for multiple comparisons). DQA1\*0301 allele showed a trend for preferential transmission without achieving statistical significance. This result would confirm the hypothesis previously advanced in a case-control study. Therefore, DQB1\*0302 allele could be considered as the most important susceptibility allele for developing type 1 diabetes in Uruguay population.

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

**Asociación entre hiperhomocisteinemia, cardiopatía isquémica y diabetes tipo 2 (Completo, 2004)**

SOTO, E, MIMBACAS, A, GASCUE, C, JAVIEL, G, FERRERO, R, VITARELLA, G, CARDOSO, H  
Revista Uruguaya de Cardiología, v.: 19 p.:101 - 106, 2004

Palabras clave: diabetes mellitus homocisteína hiperhomocisteinemia isquemia miocárdica

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN: 07970048

RESUMEN La hiperhomocisteinemia es considerada como un factor de riesgo para las enfermedades vasculares en la población general. Sin embargo, su rol en el desarrollo de la cardiopatía isquémica (CI) no ha sido totalmente dilucidado. El objetivo fue determinar, si existe, en primera instancia una asociación entre la cardiopatía isquémica y los niveles elevados de homocisteína en plasma y posteriormente investigar la posible asociación entre la hiperhomocisteinemia y la diabetes mellitus tipo 2. Se analizó la información de 204 pacientes atendidos en consultorios dependientes del CASMU con una edad promedio de  $61,2 \pm 10,8$  años. Se siguieron los criterios de las guías de Task Force y ADA para el diagnóstico de cardiopatía isquémica y diabetes, respectivamente. Se tomaron valores entre 5-15  $\mu\text{moles/l}$  de homocisteína plasmática como normales. Los pacientes fueron clasificados en dos grupos: con cardiopatía isquémica (CCI) y sin cardiopatía isquémica (SCI). En las comparaciones realizadas entre los grupos se observaron diferencias significativas en la distribución de los niveles de homocisteína plasmática entre los individuos CCI y SCI ( $p < 0,001$ ). A su vez, se observó una asociación entre los valores de hiperhomocisteinemia y la CI (OR=2,66). Por otra parte, la ausencia de diferencias significativas entre diabéticos y no diabéticos con CI estaría indicando que la diabetes y la hiperhomocisteinemia serían dos características genéticas independientes o dicho de otra forma el hecho de ser diabético no altera la asociación entre la hiperhomocisteinemia y la cardiopatía isquémica.



**Association between diabetes type 1 and DQB1\*alleles in a case-control study conducted in Montevideo, Uruguay (Completo, 2003)**

MIMBACAS, A , PÉREZ BRAVO, F , HIDALGO, PC , JAVIEL, G , PISCIOTTANO, C , GRIGNOLA, R , JORGE, AM , GALLINO, J , CARDOSO, H

Genetics and molecular research, v.: 23 , p.:29 - 35, 2003

Palabras clave: diabetes mellitus type 1 polymorphism HLA

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

Lugar de publicación: Brasil

ISSN: 16765680

www.funpecrp.com.br

We studied HLA DQB1 allele frequencies and the relative risk of various genotypes in 72 type 1 diabetes patients and 40 control individuals in Uruguay. This is a tri-racial (Caucasian, Black and Indo-american) mixed population. The products of the polymerase chain reaction amplifications were hybridized with oligonucleotides by allele-specific oligonucleotide reverse or dot blot methods. Significant differences between these two groups were observed only for allele DQB1\*0302 (35% RR = 7.34,  $p < 0.001$ )

Scopus<sup>®</sup> latindex

**Cystic Fibrosis in Uruguay (Completo, 2002)**

LUZARDO, G , AZNAREZ, I , CRISPINO, B , MIMBACAS, A , MARTINEZ, ML , POGGIO, R , ZIELENSKI, J , TSIU, LC

Genetics and molecular research, v.: 11 , p.:32 - 38, 2002

Palabras clave: cystic fibrosis

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

Lugar de publicación: Brasil

ISSN: 16765680

www.funpecrp.com.br

We conducted clinical and genetic analyses of 52 cystic fibrosis (CF) patients in Uruguay, which is about half of the known affected individuals in the country. A relatively high proportion had a mild presentation, characterized by pancreatic insufficiency (28%), a strong pulmonary component (97%), and borderline sweat electrolyte measurements (25%). Mutational analysis of CF chromosomes demonstrated a relatively low incidence of the delta 508 allele (40%) and a large number of other cystic fibrosis conductance regulator mutations, with an overall detection rate of about 71%. Fifteen different mutations were detected in our patients: deltaF508, G542X, R1162X, deltaI507, 2789+5G/A, R1066C, -816C/T, R553X, as well as RNA splicing variant IVS8-5T. This group of Uruguayan CF patients has some characteristics in common with other population of similar origin (Hispanics), as well as some unique characteristics

Scopus<sup>®</sup> latindex

**Alelos HLA-DQB1 y DRB1 asociados con la enfermedad celíaca en nuestro país (Completo, 2001)**

POGGIO, R , MIMBACAS, A , CRISPINO, B , JASINSKI, C , CARDOSO, H

Revista Médica Del Uruguay, v.: 172 , p.:107 - 113, 2001

Palabras clave: enfermedad celíaca

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Uruguay

ISSN: 03033295

Resumen La enfermedad celíaca (EC) es una afección autoinmune que presenta asociación con determinados genes del sistema HLA. Se ha descrito que ciertas variantes (alelos) HLA de clase II DQ y DR están involucradas en la susceptibilidad primaria de esta enfermedad. La frecuencia de los alelos HLA varía entre los diferentes grupos étnicos. La población actual de nuestro país presenta características étnicas particulares y, hasta el momento de realizado este trabajo, no se conocía la asociación de estos alelos con la enfermedad. Se presentan, por tanto, los datos obtenidos mediante determinación molecular de alelos HLA de clase II de cadena beta DQ y DR para una

muestra total de 37 individuos (pacientes y controles). Se calculó el riesgo relativo (RR) y la fracción etiológica (FE) para cada alelo, genotipo y haplotipo DQB1-DRB1. Se determinó que los alelos DQB1\*0201 y DRB1\*03 están positivamente asociados a los pacientes (RR=10,7, p<0,001 y RR=13, p<0,001 respectivamente). Cuando se analizaron los haplotipos, fue precisamente la combinación de estos alelos la que presentó una asociación positiva con la EC. Estos resultados permitieron establecer que, si bien existe mezcla étnica en nuestra población, los alelos involucrados en la susceptibilidad de la enfermedad celíaca son los mismos a los descritos en la literatura variando la frecuencia y, por lo tanto, el riesgo asociado a cada alelo.

[latindex](#)

#### **Alelos HLA-DQ y Diabetes mellitus tipo 1 en el Uruguay (Completo, 1998)**

MIMBACAS, A , GONZALEZ, S , CARDOSO, H , POGGIO, R , JAVIEL, G , GARCÍA, S , BUENO, R , GALLEGO, L

Revista Médica Del Uruguay, v.: 14 p.:216 - 220, 1998

Palabras clave: diabetes mellitus tipo 1HLA

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Uruguay

ISSN: 03033295

Los principales genes que participan en la susceptibilidad para la diabetes tipo 1 están asociados a ciertos grupos HLA. Dentro de éstos, el locus HLA-DQ contiene alelos fuertemente asociados al riesgo de desarrollar la afección y alelos protectores. Se observa que en la diabetes tipo 1 existen variaciones en la presencia de los alelos en las diferentes poblaciones y étnicas. Nuestro grupo estudió comparativamente poblaciones de afectados, a riesgo y control desde el punto de vista molecular. Se realizó la amplificación por PCR del exón 2 del gen DQB. Los resultados obtenidos indican que en el grupo de pacientes diabéticos el genotipo principalmente asociado fue : DQB\*0302 x DQB\*0201,02 y los alelos considerados como protectores fueron DQB+0603,0604,0607. Estos datos coinciden con la de otras poblaciones caucásicas, hecho concordante con nuestro origen mayoritariamente europeo.

[latindex](#)

#### **Identificación de mutaciones del gen CFTR presentes en pacientes fibroquísticos provenientes de la población uruguaya (Completo, 1996)**

CRISPINO, B , CARDOSO, H , LUZARDO, G , MIMBACAS, A , AZNAREZ, I , MARTINEZ, ML , CABEZAS, E

Archivos de Pediatría Del Uruguay, v.: 67 1 , p.:37 - 41, 1996

Palabras clave: fibrosis quística CFTR

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Uruguay

ISSN: 00040584

La incidencia de la Fibrosis quística, varía considerablemente entre las diferentes poblaciones, aún entre el grupo europeo caucásico donde se encuentra la mayor frecuencia de la enfermedad. Es extremadamente rara entre orientales y negros africanos. Si bien no se conoce el grado exacto de miscegenación de la población uruguaya, esta tiene un mayor índice de mestizaje del que se creía así como también, una serie de genes originados en poblaciones negras africanas. Por este motivo se hace imprescindible un estudio exhaustivo, para esclarecer dos interrogantes: a) cual es la real frecuencia de esta enfermedad en el Uruguay, b) cuáles son las mutaciones que están en juego. Sobre un total de 64 cromosomas de la población en estudio se tomaron en cuenta 38 para determinar la frecuencia de cada una de las mutaciones. Mediante el uso de : a) PCR múltiple, b) SSCA (análisis de la conformación de ADN de simple cadena) y c) análisis de ligamiento con microsatélites, se detectaron mutaciones en los exones 4, 10, 11, 19, 20, 21 y 22. Solamente el 31% de las mutaciones correspondió a delta F508, el 5% a N1303K, otro 5% a G542X y un 18% al resto de las mutaciones detectadas. En el restante 41% no se pudieron identificar las mutaciones involucradas.

[latindex](#)

#### **Fibrosis quística: se presenta de la misma forma en el Uruguay que en el viejo mundo (Completo, 1995)**

CRISPINO, B , MIMBACAS, A , CARDOSO, H , CABEZAS, E

Revista Médica Del Uruguay, v.: 10 p.:29 - 33, 1995

Palabras clave: fibrosis quística

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Uruguay

ISSN: 03033295

[latindex](#)

**Deletion of chromosome 3 and 20 a 3;20 reciprocal translocation demonstrated by chromosome painting (Completo, 1995)**

CRISPINO, B , CARDOSO, H , MIMBACAS, A , MÉNDEZ, V

American Journal of Medical Genetics, v.: 55 p.:27 - 29, 1995

Palabras clave: chromosome 3, human cytogenetic

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Estados Unidos

ISSN: 01487299

The combined use of high resolution banding and chromosome painting techniques allowed us to identify a reciprocal translocation involving chromosome 3 and 20 and simultaneous interstitial deletion of chromosome 3 in a patient with several minor anomalies of the face and hands. His karyotype is described as 46,XY,t(3;20)(p14.2;p12.2),del3(p11-p14.4).

[Scopus](#) [WEB OF SCIENCE](#)

**A new polymorphic probe on chromosome 22q (XD6) (D22S313) (Completo, 1992)**

CARDOSO, H , MORI, M , CRISPINO, B , MIMBACAS, A , URIARTE, R

Human Molecular Genetics, v.: 2 3 , p.:338 - 338, 1992

Palabras clave: chromosome 22

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Reino Unido

ISSN: 09646906

XD6 is a 0.6kb single copy Eco-RI-HindIII fragment cloned in pTZ18R obtained from a Lawrence Livermore flow sorted chromosome 22 library

[Scopus](#) [WEB OF SCIENCE](#)

**A Taq I RFLP detected by anonymous DNA segment VIIG3 at 22q13.3 (D22S312) (Completo, 1992)**

CARDOSO, H , CRISPINO, B , MORI, M , MIMBACAS, A , URIARTE, R

Human Molecular Genetics, 1992

Palabras clave: chromosome 22 RFLP

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

Lugar de publicación: Inglaterra

ISSN: 09646906

[Scopus](#) [WEB OF SCIENCE](#)

**A computed model for evaluating the factors involved in the duration of the meiotic prophase stages during male cricket development (Completo, 1988)**

CARDOSO, H , MIMBACAS, A , CRISPINO, B , MAIURI, C

International journal of invertebrate reproduction and development, v.: 14 p.:71 - 79, 1988

Palabras clave: grylloidea testicular development cystic spermatogenesis meiosis computerized model

Áreas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología del Desarrollo /

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Noruega

ISSN: 01688170

A comparative study on male meiotic cells were carried out during the last development stage of the cricket *Gryllus argentinus*. Results demonstrated clear differences in the relative frequencies of prophasic stages during the testicular development (from 6th instar to adult). Two hypothesis were

considered for interpreting these results: a) sudden entrance of an important number of gonial cells into the meiotic prophase; b) differential duration of the prophasic phases during the final larval stages. Such hypotheses were evaluated with a simple computer program-based on published information-which simulates the numerical changes observed in prophasic cell population during the male meiotic process. Although statistical comparisons did not demonstrate a complete agreement among observed and simulated data, results would permit one to postulate that a differential duration of each prophasic stage is the most important factor in determining the relative cell frequencies observed during the larval development.

## NO ARBITRADOS

### Base de datos NIH, Genetic Association Database (GAD) (Completo, 2008)

MIMBACAS, A

Genetics and molecular research, 2008

Palabras clave: diabetes

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

ISSN: 16765680

<http://geneticassociationdb.nih.gov>

### Dermatoglifos palmares en una muestra de la población de Montevideo, Uruguay. Estudio de líneas principales (Completo, 1991)

MIMBACAS, A, FORMENTO, S, KOLSKI, R

, v.: 1 p.:65 - 74, 1991

Palabras clave: dermatoglifos

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Ciencias de la Salud / Epidemiología / genética

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Uruguay

ISSN:

### Estudio sobre dermatoglifos: contribución al estudio de TRC, RRC, URC y recuento a-b en la población de Montevideo. (Completo, 1986)

MIMBACAS, A

, v.: 1 6 3a, p.:78 - 92, 1986

Palabras clave: dermatoglifos

Areas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Ciencias de la Salud / Epidemiología / genética

Medio de divulgación: Papel

Lugar de publicación: Facultad de Ciencias

ISSN:

## LIBROS

### Type 1 Diabetes - Complications, pathogenesis, and alternativa treatments ( Participación , 2011)

MIMBACAS, A, JAVIEL, G

Número de volúmenes: 14

Edición: ,

Editorial: Intech openaccess publisher,

Palabras clave: type 1 diabetes

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

ISSN/ISBN: 979953307

<http://www.intechweb.org/books>

In Medicine, a clinical classification is really useful if such division of reality would give physicians more than a simple label of the disease and provide them information on its possible evolution or treatment. Diabetes was recognized as a nosological entity for many centuries, but only at the end of the 20th century different classifications were proposed in order to interpret the different

clinical behaviors observed. The first established criterion (70s) was the age of disease onset, but it was rapidly abandoned because different types of the illness may be present at any time in life. Patients dependence on insulin was the next clinical criterion used, but the following year it was improved by the introduction of immunological markers of autoimmunity, which leads to the final destruction of beta cells. This classification permits to distinguish between type 1 and type 2 diabetes. But this categorization is not always in accordance with the progression of the disease in several patients. Currently, certain guidelines are accepted for the classification of diabetes. This classification included 4 major groups, but the present categorization criteria do not always permit to foresee the evolution of the disease or its treatment response. Moreover, current classification guides say almost nothing about the genetics aspects involved in this pathology, except when talking about type 1 diabetes. They merely state that in type 1 diabetes. One and usually more of these autoantibodies are present in 85-90% of individuals when fasting hyperglycemia is initially detected. Also, the disease has strong HLA associations, with linkage to the DQA and DQB genes, and it is influenced by the DRB genes. These HLA-DR/DQ alleles can be either predisposing or protective, and about type 2 diabetes they state that Although the specific etiologies are not known, autoimmune destruction of beta cells does not occur (ADA, 2010). However, when we focus on studies in populations with a high degree of ethnic mix we find some surprises, and differentiating between different types of diabetes is becoming an increasingly challenging task. A previous study, carried out in a population with a very distinct epidemiological characteristic (tri-hybrid origin and highly miscegenated) would give us a different approach to the problem. We investigated whether the patients genetic profile is useful to identify the specific type of diabetes, to determine the corresponding hyperglycemia pathogenesis and treat it accordingly. These considerations are supported by the data obtained from a dynamic cohort study carried out since 2004 with a representative sample of our diabetic population. In this research, three hundred and thirty-eight diabetic patients, diagnosed according to the American Diabetes Association criteria, were recruited from 2004 to 2008 in diabetes health reference centers. We analyzed the major gene for type 1 diabetes susceptibility (HLA DQ/DR). In order to improve our understanding of the pathogenesis of the resulting hyperglycemia, and to implement a more adequate treatment for the patients, we reclassified our sample according to the presence or absence of the genetic markers. We found that a higher percentage than expected have immunological disease, regardless of their phenotype, with a relative risk of 4.62 (95% CI). This methodology allowed us to establish that there is no correlation between phenotype and genotype; there were statistically significant differences that showed that the phenotypic classification does not reflect the presence of the autoimmune disease; conversely, we found it when we analyzed the genotype. Therefore, this methodology allowed us to establish an association between the genotype and its resulting phenotype. We found significant differences, as the phenotypic classification did not reflect genotypic-based immunological disease (Mimbacas et al., 2009). This genetic data can help to provide us an accurate definition of the disease, and therefore, an analysis based in pharmacogenetics would give the physician with a better possibility of providing an adequate treatment for the disease.

Capítulos:

What is behind a classification?

Organizadores: InTech

Página inicial 287, Página final 304

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

**Asociación del SNP -174G/C de la interleukina 6 (IL6) con la transaminasa glutámico pirúvica (TGP) en la enfermedad de hígado graso no alcohólico (2014)**

Completo

BELOSO C , PINTOS M , PERENDONES M , JAVIEL, G , MIMBACAS, A

Evento: Regional

Descripción: V Congreso Uruguayo de Diabetología, Encuentro de Diabetología del Cono Sur, II Mesa Regional de Diabetes

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 2014

Palabras clave: Hígado Graso

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

**Análisis de SNP G/T del gen TCF7L2 asociado a diabetes tipo 2 en una población con diabetes (2014)**

Completo

FABREGAT M , BELOSO C , JAVIEL, G , MIMBACAS, A

Evento: Regional  
Descripción: V Congreso Uruguayo de Diabetología, Encuentro de Diabetología del Cono Sur, II Mesa Regional de Diabetes  
Año del evento: 2014  
Palabras clave: diabetes atípica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética

**Selectina P como marcador de activación plaquetaria y predictor de riesgo cardiovascular (2012)**

Completo  
ROMANELLI G , OLIVERA S , SANTIÑANQUE F , SOTO E , JAVIEL G , FOLLEGA , LOPEZ-CARRO B , MIMBACAS, A

Evento: Nacional  
Descripción: XII Congreso Uruguayo de Hematología  
Ciudad: Punta del Este  
Año del evento: 2012  
Anales/Proceedings: Resúmenes XII Congreso Uruguayo de Hematología  
Palabras clave: plaquetas citometría  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética y Hematología  
Medio de divulgación: Papel

**Enfermedad del Hígado Graso no alcohólico: análisis del SNP -493 G/T en el gen que produce la proteína de transferencia de triglicéridos microsomal. (2012)**

Completo  
BELOSO C , PINTOS M , PERENDONES M , MIMBACAS, A , JAVIEL, G

Evento: Internacional  
Descripción: The 2nd Latin America Congress on Controversies to Consensus in Diabetes, Obesity and Hipertensión (CODHy).  
Ciudad: Río de Janeiro  
Año del evento: 2012  
Anales/Proceedings: Abstract 2nd Latin American Congress on Controversies to Consensus in Diabetes, Obesity and Hipertensión (CODHy).  
Palabras clave: hígado graso no alcohólico NASH SNP  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética  
Medio de divulgación: Papel

**Nonalcoholic fatty liver disease: clinical characteristic and SNPs -493G/T in MTP gene study in a sample of patients attended in the Pasteur Hospital, Montevideo (2012)**

Completo  
NIETO G , PINTOS M , BELOSO C , PERENDONES M , MIMBACAS, A , DUFRECHOU, C

Evento: Internacional  
Descripción: XXXI World Congress of Internal Medicine  
Ciudad: Santiago de Chile  
Año del evento: 2012  
Palabras clave: hígado graso no alcohólico NASH  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética y Epidemiología  
Medio de divulgación: Papel

**Enfermedad del Hígado Graso no alcohólico: primer estudio genético en Uruguay (2011)**

Completo  
BELOSO C , PINTOS M , PERENDONES M , JAVIEL, G , MIMBACAS, A

Evento: Nacional  
Descripción: Segunda Jornada de la Sociedad Uruguaya de Genética  
Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 2011  
Anales/Proceedings: Resúmenes Segunda Jornada de la SUG  
Palabras clave: hígado graso no alcohólico NASH

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Otros

Trabajo seleccionado para presentación oral en la Mesa de Medicina genómica. Realizado en colaboración con las Unidades Docentes Asistenciales de Hepatopatía y Diabetes del Hospital Pasteur, Facultad de Medicina- ASSE

**Parecido no es lo mismo. ¿Estamos ante el nacimiento de una nueva población de pacientes diabéticos? (2011)**

Completo

FABREGAT M , VITARELLA, G , JAVIEL, G , MIMBACAS, A

Evento: Nacional

Descripción: Segunda Jornada de la Sociedad Uruguaya de Genética

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 2011

Anales/Proceedings: Resúmenes Segunda Jornadas de la SUG

Editorial: SUG

Palabras clave: SNPs DMT1

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

**Nada es absoluto: La presencia de alelos HLA de susceptibilidad para Diabetes Tipo 1 en pacientes con diagnóstico de Diabetes Tipo 2 define dos subpoblaciones diferentes (2011)**

Completo

FARIAS J , REYES AL , SOUTO, J , FABREGAT M , FERNANDES M , BELOSO C , ZORRILLA P , VITARELLA, G , JAVIEL, G , MIMBACAS, A

Evento: Nacional

Descripción: Segunda Jornada de la Sociedad Uruguaya de Genética

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 2011

Anales/Proceedings: Resúmenes Segunda Jornadas de la SUG

Editorial: SUG

Palabras clave: diabetes

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

**El hábito no hace al monje. ¿El fenotipo enmascara la presencia de una nueva forma de diabetes: diabetes doble? (trabajo con mención) (2010)**

Completo

REYES AL , FARIAS J , FERNANDES M , SOUTO, J , ACOSTA M , AIRAUDO C , FERRERO, R , SIMONELLI B , SOTO, E , VITARELLA, G , FERNÁNDEZ J , JAVIEL, G , MIMBACAS, A

Evento: Nacional

Descripción: <http://www.pasteur.edu.uy/sub/>

Ciudad: Piriápolis

Año del evento: 2010

Anales/Proceedings: Resúmenes XIII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias

Palabras clave: diabetes

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: CD-Rom

<http://www.pasteur.edu.uy/sub/>

RESUMEN Diferenciar entre los distintos tipos de diabetes se está convirtiendo en un verdadero desafío. En la inquietud de saber si el perfil genético es útil para contribuir con la clasificación de la enfermedad se reclutaron 338 pacientes diabéticos en centros de salud de referencia entre 2004-2008 según el criterio ADA. Se analizó el principal gen de susceptibilidad asociado a diabetes tipo I (HLA DQ/DR) y la presencia de anticuerpos para establecer si la clasificación realizada en base al fenotipo del paciente era acorde al genotipo. Los resultados mostraron que efectivamente no existía dicha correlación entre la clínica y la genética, la clasificación en función del fenotipo no refleja la susceptibilidad genética ni la posible existencia de enfermedad inmunológica evidenciada por la presencia de anticuerpos (Mimbacas et al., 2009). En relación a esto, otros autores han planteado también la existencia de una nueva forma de diabetes híbrida o doble donde los pacientes presentan fenotipo de diabetes tipo 2 caracterizado (entre otros factores) por obesidad y

la presencia de un genotipo de susceptibilidad para diabetes tipo 1 (alelos HLA asociados). Uno de los posibles factores fenotípicos que pudiesen estar enmascarando la presencia de esta nueva forma de diabetes, donde también existen genes de autoinmunidad, es la presencia de obesidad la cual está relacionada con la insulino-resistencia (IR). Nos planteamos entonces si los pacientes con doble diabetes presentan también mutaciones a nivel de genes relacionados con insulino-resistencia y si sus frecuencias son diferentes a las que presentan los pacientes diabéticos tipo 2 clásicos (sin presencia de marcadores genéticos de susceptibilidad para autoinmunidad). Se están analizando las frecuencias de SNPs de los genes IRS-1, PPAR $\alpha$ -2 y UCP-2. Los datos preliminares (N=103) indican la presencia de mutaciones asociadas a IR, existiendo diferencias estadísticamente significativas entre ambas poblaciones. Estos datos genéticos que se acompañan con la respuesta variable frente a determinadas drogas hipoglucemiantes pueden ayudar a establecer no solo una definición más exacta de la enfermedad sino que también le proporciona mayor información al médico tratante. Esto permitiría realizar un tratamiento individualizado con base en la genética, lográndose así mejorar la calidad y la expectativa de vida del paciente diabético.

**El perfil genético como herramienta en la identificación de pacientes con doble diabetes (Poster premiado con el 1er. premio) (2010)**

Completo

FARIAS J, FABREGAT M, REYES AL, SOUTO, J, FERNANDES M, JAVIEL, G, VITARELLA, G, MIMBACAS, A

Evento: Nacional

Descripción: V Congreso Uruguayo de Endocrinología y Metabolismo

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 2010

Anales/Proceedings: Resúmenes V Congreso Uruguayo de Endocrinología y Metabolismo

Volumen: 1

Página inicial: 1

Página final: 1

Palabras clave: Diabetes Doble

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Resumen: La clasificación de los distintos tipos de Diabetes Mellitus (DM) se ha convertido hoy en día en un verdadero desafío debido al mayor conocimiento de los múltiples factores que subyacen a esta compleja enfermedad. En base a la experiencia clínica se ha podido intuir que la clasificación actual no refleja los mecanismos que determinan la enfermedad en cada paciente, lo cual complica además la elección de una terapéutica adecuada de forma individualizada. En estudios previos, cuya finalidad fue establecer la utilidad del conocimiento del perfil genético en la clasificación de los distintos tipos de DM, se pudo comprobar que no siempre existe una correlación entre la clínica y la genética. Luego del análisis del principal gen de susceptibilidad asociado a DM Tipo 1 (HLD DQ/DR) y la presencia de anticuerpos en una población de diabéticos tipo 2 los resultados mostraron que la clasificación en función de las características clínicas (fenotipo) no reflejaba la susceptibilidad genética ni la posible existencia de enfermedad inmunológica. En relación a esto, otros autores han planteado también la existencia de una nueva forma de DM: la diabetes híbrida o doble (DD), donde los pacientes presentan fenotipo de DM Tipo 2 caracterizado (entre otros factores) por obesidad y la presencia de un genotipo de susceptibilidad para DMT1 (alelos HLA asociados). Se postuló entonces que uno de los factores fenotípicos que pueden estar enmascarando la identificación de esta nueva forma de DM es la presencia de obesidad, la cual a su vez es un factor predisponente para la aparición de insulino-resistencia (IR). Nos planteamos entonces como hipótesis que los pacientes con DD presentarían mutaciones en genes relacionados a IR que serían los responsables de la presencia de obesidad en estos pacientes y cuyas frecuencias génicas deberían ser diferentes a la de los tipo 2 por su mayor dificultad para obtener un normopeso. Se analizaron las frecuencias génicas y genotípicas de mutaciones (SNP) en genes relacionados con la predisposición al desarrollo de IR en diferentes caminos metabólicos: IRS-1, UCP-2 y PPAR $\alpha$ 2. Hasta el momento se ha analizado una muestra de 103 pacientes: 63 DD y 40 DMT2 de la población original estudiada anteriormente y con diagnóstico clínico inicial de DMT2. La genotipificación se llevó a cabo mediante las técnicas de PCR-RFLPs y PCR-RT, empleando para su análisis los paquetes estadísticos SPSS y G- STAT. Los datos preliminares (N=103) indican la presencia de mutaciones asociadas a IR, existiendo diferencias estadísticamente significativas entre las dos subpoblaciones. Esto explicaría la presencia de obesidad que enmascara la posible enfermedad autoinmune. Como perspectiva se propone el estudio más a fondo del genotipo de susceptibilidad para la DMT1 en los pacientes dobles. En particular, la caracterización del VNTR en el gen de la insulina, del cual se sabe por estudios previos, que una de sus variantes, la clase III, otorga un efecto protector y dominante contra la autoinmunidad característica de la DMT1.

**La genética como potente herramienta para el diagnóstico y clasificación de pacientes diabéticos de clínica compleja (2010)**



Completo  
REYES AL , FARIAS J , FERNANDES M , SOUTO, J , FABREGAT M , JAVIEL, G , VITARELLA, G ,  
MIMBACAS, A

Evento: Internacional  
Descripción: XIV Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes ALAD  
Ciudad: Santiago de Chile  
Año del evento: 2010  
Anales/Proceedings: Resúmenes XIV Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes  
ALAD  
Palabras clave: diabetes SNPs  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y  
Biomedicina, farmacogenética  
Medio de divulgación: Papel  
www.alad-latinoamerica.org

**Contribución de la genética en la toma de decisiones terapéuticas, a propósito de 2 casos clínicos (2010)**

Completo  
SOUTO, J , JAVIEL, G , FERNÁNDEZ J , MIMBACAS, A

Evento: Internacional  
Descripción: XIV Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes ALAD  
Ciudad: Santiago de Chile  
Año del evento: 2010  
Anales/Proceedings: Resúmenes XIV Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes  
ALAD  
Palabras clave: PPAR gamma  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y  
Biomedicina, farmacogenética  
Medio de divulgación: Papel  
www.alad-latinoamerica.org

**Estudio preliminar de test genético moleculares sencillos que permitan determinar si el paciente tendrá una buena respuesta al tratamiento inicial con metformina. (2010)**

Completo  
FERNANDES M , JAVIEL, G , VITARELLA, G , MIMBACAS, A

Evento: Internacional  
Descripción: XIV Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes ALAD  
Ciudad: Santiago de Chile  
Año del evento: 2010  
Palabras clave: metformina farmacogenética  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y  
Biomedicina, farmacogenética  
Medio de divulgación: Papel  
www.alad-latinoamerica.org

**Estudio de frecuencias génicas del SNP -23HphI como segundo loci de susceptibilidad en la población con diabetes en el Uruguay (2010)**

Completo  
FABREGAT M , JAVIEL, G , VITARELLA, G , MIMBACAS, A

Evento: Internacional  
Descripción: XIV Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes ALAD  
Ciudad: Santiago de Chile  
Año del evento: 2010  
Anales/Proceedings: Resúmenes XIV Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes  
ALAD  
Palabras clave: SNPs DMT1  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y  
Biomedicina, farmacogenética  
Medio de divulgación: Papel  
Trabajo seleccionado para presentación oral

### **Genotype and phenotype correlations in diabetic patients in Uruguay (2010)**

Completo

MIMBACAS, A, FERNANDES M, SOUTO, J, FARIAS J, REYES AL, GARCÍA, L, ACOSTA M, AIRAUDO C, FERRERO, R, SIMONELLI B, SOTO, E, VITARELLA, G, FERNÁNDEZ J, JAVIEL, G

Evento: Internacional

Descripción: Controversies to Consensus in Diabetes, Obesity and Hypertension (CODHy)

Ciudad: Buenos Aires

Año del evento: 2010

Anales/Proceedings: Controversies to Consensus in Diabetes, Obesity and Hypertension (CODHy)

Palabras clave: diabetes

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

[www.comtecmed.com/codhy/argentina/](http://www.comtecmed.com/codhy/argentina/)

To differentiate among different types of diabetes is becoming an increasingly challenging task. Previously we investigated whether the patients genetic profile is useful to identify the particular type of diabetes. Three hundred and thirty-eight diabetic patients, ADA criteria, were recruited from 2004 to 2008 in diabetes health reference centers. We analyzed the major gene for type 1 diabetes susceptibility (HLA DQ/DR) and reclassified our sample according to the presence or absence of the genetic markers. We found statistically significant differences; the phenotypic classification did not reflect immunological disease based on genotype. Moreover, when we examined markers, body mass index and age of onset, we found that many people have an intermediate phenotype between type 1 and type 2. In order to analyze the possible causes of insulin resistance in double diabetes patients we have begun to study the frequencies of 3 genes associated with this conditions: IRS-1, PPAR $\gamma$  and UCP-2. These genetic data can help provide an accurate definition of the disease and would therefore provide the physician a better possibility of providing adequate treatment.

### **Polimorfismos genéticos relacionados con insulino resistencia. Estudio Preliminar (2009)**

Completo

REYES AL, SOUTO, J, ACOSTA M, AIRAUDO C, FERRERO, R, SIMONELLI B, SOTO, E, VITARELLA, G, FERNÁNDEZ J, JAVIEL, G, MIMBACAS, A

Evento: Nacional

Descripción: 6as. Jornadas de la SBBM

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 2009

Anales/Proceedings: Sextas Jornadas de la Sociedad de Bioquímica y Biología Molecular, Sociedad uruguaya de Biociencias

Página inicial: 55

Página final: 55

Palabras clave: Insulino resistencia

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

To differentiate among different types of diabetes is becoming an increasingly challenging task. We investigated whether the patients genetic profile is useful to identify the particular type of diabetes, to determine the corresponding hyperglycemia pathogenesis and treat accordingly. Three hundred and thirty-eight diabetic patients, diagnosed according to American Diabetes Association criteria, were recruited from 2004 to 2008 in diabetes health reference centers. We analyzed the major gene for type 1 diabetes susceptibility (HLA DQ/DR). In order to improve our understanding of the pathogenesis of the resulting hyperglycemia and to implement a more adequate treatment for the patients, we reclassified our sample a higher percentage of people than expected have immunological disease, independent of their phenotype, with a relative risk of 4.62 (95% confidence interval). This methodology allowed us to establish an association between the genotype and its resulting phenotype. We found significant differences; the phenotypic classification did not reflect immunological disease based on genotype. Moreover, when we examined markers, body mass index and age of onset, we found that many people have an intermediate phenotype between type 1 and type 2. This genetic data can help provide an accurate definition of the disease and would therefore provide the physician a better possibility of providing adequate treatment.

### **Caracterización de haplogrupos de ADN mitocondrial (HMTDNA) en enfermos celíacos de Santiago de Chile, Resistencia de Argentina y Montevideo, Uruguay. (2009)**

Completo

PARADA A , MOTTA P , BOTERO J , MIMBACAS, A , PÉREZ BRAVO, F , ARAYA M

Evento: Internacional

Descripción: II Simposio Latinoamericano de Enfermedad Celiaca. X Curso de Intestino Delgado y Colon.

Ciudad: Buenos Aires

Año del evento: 2009

Anales/Proceedings:II Simposio Latinoamericano de Enfermedad Celiaca. X Curso de Intestino Delgado y Colon.

Palabras clave: enfermedad celiaca

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Caracterización de Haplogrupos de ADN mitocondrial (HmtDNA) en enfermos celiacos de Santiago de Chile, Resistencia de Argentina y Montevideo Uruguay. Parada A1, Motta P2, Botero J1, Mimbacas A3, Pérez-Bravo F4, Araya M1. 1 INTA. Universidad de Chile. 2 Servicio de Genética Molecular e Histocompatibilidad. Hospital Dr. Julio C. Perrando, Resistencia, Chaco, Argentina. 3 Departamento de Citogenética, Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable, Montevideo, Uruguay. 4 Laboratorio de Genómica Nutricional. Facultad de Medicina. Universidad de Chile. E-mail: maraya@inta.cl  
Alejandra Parada  
Introducción: En América del Sur no hay una estimación de la prevalencia de EC, pero habitualmente se dice que es baja porque se asume que la presencia de genes nativos en la población es un factor protector. El análisis de mtDNA caracteriza genéticamente las poblaciones aborígenes; En América se agrupan en cuatro haplogrupos: A, B, C, D. Si lo dicho habitualmente es correcto, la frecuencia de los genes originarios debiera ser mas baja en los celiacos que en la población general de cada país. Objetivo: Comparar la frecuencia de HmtDNA entre pacientes celiacos de de Santiago de Chile, Resistencia de Argentina y Montevideo Uruguay. Material: Estudio comparativo de las frecuencia de HmtDNA de pacientes celiacos argentinos (n=94), uruguayos (n=54) y chilenos (n=115). Metodología: El HmtDNA se determinó por extracción de mtDNA y amplificación de las cuatro regiones polimórficas por PCR y RFLPs (DNA restriction fragment length polymorphisms). Para el análisis estadístico se calculó diferencia de proporciones con test chi2. Resultados: Haplogupo mtDNA Población A N (%) B N (%) C N (%) D N (%) Otro Haplogrupo N (%) Total N (%) Chileno (n=115) 9 (7,82) 34 (29,5) 40 (34,7) 21 (18,2) 11 (89,5) 104 (90,4) Argentinos (n=96) 21 (21,8) 22 (22,9) 29 (30,2) 10 (10,4) 14 (14,5) 82 (85,4) Uruguayos (n=57) 0 (0) 2 (3,5) 8 (14,8) 0 (0) 47\* (82,4) 10\*(17) . \*valor p = < 0,005 Conclusiones: La presencia de genes amerindios en la población celiaca difiere entre los países, sin embargo es similar a lo reportado en la población general de cada país. Ello hace pensar la presencia del gen amerindio no protege frente a la enfermedad celiaca. Evaluation notes were added to the output document. To get rid of these notes, please order your copy of ePrint 5.0

#### **Caracterización molecular de los haplogrupos de DNA mitocondrial (MTDNA) en la enfermedad celiaca (EC) (2008)**

Completo

PARADA A , MIMBACAS, A , PÉREZ BRAVO, F , MOTTA P , ARAYA M

Evento: Internacional

Descripción: Segunda REunión de las Sociedades de Nutrición del Cono Sur de América Latina y España. XVIII Congreso de la Sociedad Chilena de Nutrición, Bromatología y Toxicología

Ciudad: Puerto Varas, Chile

Año del evento: 2008

Anales/Proceedings:Rev. Chil. Nutr.

Volumen:35

Fascículo: 1

Página inicial: 281

Página final: 348

Ciudad: Chile

Palabras clave: ADNmt

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

#### **Presencia del polimorfismo de CTLA+49A/G en enfermos celiacos (2008)**

Completo

PÉREZ BRAVO, F , MOTTA P , MIMBACAS, A , ARAYA M

Evento: Internacional

Descripción: Segunda Reunión de las Sociedades de Nutrición del Cono Sur de América Latina y

españa. XVIII Congreso de la Sociedad Chilena de Nutrición, Bromatología y Toxicología  
Ciudad: Puerto Varas, Chile  
Año del evento: 2008  
Anales/Proceedings: Revista Chilena de Nutrición  
Volumen: 35  
Fascículo: 1  
Página inicial: 281  
Página final: 348  
Ciudad: Chile  
Palabras clave: enfermedad celíaca  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Nutrición y Genética  
Medio de divulgación: Papel

**La proteína CaMK IV está presente en células miométriales humanas y su expresión es aumentada por el tratamiento con el factor de necrosis tumoral alfa (TNF-alfa). (2008)**

Completo  
PIN, DAMIAN JP, KUN A, SICA A, MIMBACAS, A, JABIB A, PONS E, CHINI E, BENECH JC

Evento: Nacional  
Descripción: Primeras Jornadas de la Sociedad de Genética del Uruguay.  
Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 2008  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética,  
Medio de divulgación: Papel

**Prevalencia del polimorfismo I/D del gen de la ECA en la población de diabéticos de Montevideo, Uruguay. (2007)**

Completo  
FERNANDEZ M, ZORRILLA P, GASCUE, C, TRUJILLO, J, JAVIEL, G, FERNÁNDEZ J, PENA A, AIRAUDO C, SIMONELLI B, ACOSTA A, VITARELLA, G, SOTO, E, FERRERO, R, GARCÍA, S, GARCÍA V, BUENO, R, FERRAND C, MIMBACAS, A

Evento: Internacional  
Descripción: 13º Congreso Latinoamericano de Diabetología (ALAD) Habana Cuba, VII Congreso Cubano de diabetes, Prevención en la diabetes.  
Ciudad: La Habana, Cuba  
Año del evento: 2007  
Anales/Proceedings: Resúmenes 13º Congreso Latinoamericano de Diabetología (ALAD) Habana Cuba, VII Congreso Cubano de diabetes, Prevención en la diabetes.  
Ciudad: Cuba  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética,  
Medio de divulgación: Papel  
Poster seleccionado durante el Congreso para su presentación Oral

**Búsqueda de asociación entre el gen ENPP-1 y la nefropatía diabética en pacientes diabéticos tipo 1. Prevención en la diabetes. (2007)**

Completo  
ZORRILLA P, TRUJILLO, J, GASCUE, C, JAVIEL, G, FERNÁNDEZ J, PENA A, AIRAUDO C, SIMONELLI B, ACOSTA A, VITARELLA, G, SOTO, E, FERRERO, R, GARCÍA V, GARCÍA, S, BUENO, R, FERRAND C, MIMBACAS, A

Evento: Internacional  
Descripción: 3º Congreso Latinoamericano de Diabetología (ALAD) Habana Cuba, VII Congreso Cubano de diabetes, Prevención en la diabetes.  
Ciudad: LA Habana, CUba  
Año del evento: 2007  
Anales/Proceedings: Resúmenes COngreso  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética,  
Medio de divulgación: Papel  
Seleccionado durante el Congreso para presentación oral

**Estudio de la prevalencia de los genes de la ECA y ENPP-1 en pacientes diabéticos 1º etapa (2006)**

Resumen

ZORRILLA P , FERNANDES M , MIMBACAS, A

Evento: Nacional

Descripción: 5º Jornadas de la Sociedad de Bioquímica y Biología Molecular

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 2006

Anales/Proceedings:Resúmenes 5º Jornadas de la SBBM

Palabras clave: ECA ENPP-1

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

**The genetics of diabetes in an admixed population: Uruguay (2006)**

Resumen

MIMBACAS, A , GASCUE, C , CARDOSO, H , FERRERO, R , GARCÍA, S , GRIGNOLA, R , TRUJILLO, J , JAVIEL, G , JORGE, AM , ZORRILLA P , PISCIOTTANO, C , SOTO, E , VITARELLA, G , JULIER C , FERNÁNDEZ J , SIMONELLI B , AIRAUDO C , PENA A

Evento: Internacional

Descripción: 19th World Diabetes Congress

Ciudad: Ciudad del Cabo

Año del evento: 2006

Anales/Proceedings:IDF Publication

Volumen:23

Editorial: International Diabetes Federation

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

**Estudio piloto para la caracterización de una población hospitalaria de Diabéticos tipo 1 con marcadores moleculares (2005)**

Resumen

GASCUE, C , ZORRILLA P , MIMBACAS, A , JAVIEL, G , SIMONELLI B , PENA A , AIRAUDO C , FERNÁNDEZ J , CARDOSO, H

Evento: Nacional

Descripción: 4º Congreso Uruguayo de Diabetología

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 2005

Anales/Proceedings:Resúmenes 4º Congreso Uruguayo de Diabetología

Editorial: SDNU

Ciudad: Montevideo

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Otros

**Prevalencia del polimorfismo I/D del gen de la ECA en Montevideo (2005)**

Resumen

ZORRILLA P , MIMBACAS, A , GASCUE, C , JAVIEL, G , CARDOSO, H

Evento: Nacional

Descripción: 4º Congreso Uruguayo de Diabetología

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 2005

Anales/Proceedings:Resúmenes 4º Congreso Uruguayo de Diabetología

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Otros

**Asociación entre los polimorfismos del gen receptor de la vitamina D y la diabetes mellitus tipo 1 en la población**

#### **uruguay (2004)**

Resumen

TRUJILLO, J , MIMBACAS, A , JAVIEL, G , PISCIOTTANO, C , GRIGNOLA, R , JORGE, AM , CARDOSO, H

Evento: Internacional

Descripción: 12º Congreso Latinoamericano de Diabetes (ALAD)

Ciudad: San Pablo

Año del evento: 2004

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: CD-Rom

#### **Estudio preliminar en tríos de los polimorfismos del gen VDR en la Diabetes mellitud tipo 1 en familias uruguayas (2004)**

Resumen

TRUJILLO, J , MIMBACAS, A , PÉREZ BRAVO, F , BÁRBARA, A , PISCIOTTANO, C , GRIGNOLA, R , JAVIEL, G , JORGE, AM , CARDOSO, H

Evento: Internacional

Descripción: 12º Congreso Latinoamericano de Diabetes (ALAD)

Ciudad: San Pablo

Año del evento: 2004

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: CD-Rom

#### **La mutación C677T del gen MTHFR es más frecuente en individuos con diabetes mellitus tipo 2 que en la población general (2004)**

Resumen

MIMBACAS, A , GASCUE, C , SOTO, E , JAVIEL, G , VITARELLA, G , FERRERO, R , SANGUINETTI, C , CARDOSO, H

Evento: Internacional

Descripción: 12º Congreso Latinoamericano de Diabetes (ALAD)

Ciudad: San Pablo

Año del evento: 2004

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: CD-Rom

#### **Prevalencia en la población montevideana del polimorfismo genético C677T en el gen que codifica para la MTHFR humana (2003)**

Resumen

ECHARTE, L , CARDOSO, H , GREIFF, G , SANGUINETTI, C , TUCCI, P , MIMBACAS, A

Evento: Nacional

Descripción: Segundas Jornadas de Bioquímica y Biología Molecular

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 2003

Anales/Proceedings: Resúmenes Segundas Jornadas de Bioquímica y Biología Molecular

Palabras clave: MTHFR mutación C677T

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Poster

#### **La hiperhomocisteinemia como factor de riesgo en la cardiopatía isquémica de pacientes con diabetes tipo 2 (2003)**

Resumen

SOTO, E , MIMBACAS, A , GASCUE, C , JAVIEL, G , FERRERO, R , VITARELLA, G , CARDOSO, H

Evento: Nacional  
Descripción: 19 Congreso Uruguayo de Cardiología  
Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 2003  
Anales/Proceedings: Revista de Cardiología  
Palabras clave: diabetes mellitus homocisteína cardiopatía isquémica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética  
Medio de divulgación: Papel  
Poster

#### **Búsqueda de ADN indígena en la población de Montevideo (2003)**

Resumen  
GASCUE, C , MIMBACAS, A , SANS, M , GALLINO, J

Evento: Internacional  
Descripción: Segundas Jornadas de Bioquímica y Biología Molecular  
Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 2003  
Anales/Proceedings: Segundas Jornadas de Bioquímica y Biología Molecular  
Palabras clave: ADNmt  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética  
Medio de divulgación: Papel  
Poster

#### **Asociación entre polimorfismos del receptor de vitamina D y diabetes mellitus insulino dependiente (2003)**

Resumen  
TRUJILLO, J , MIMBACAS, A , CARDOSO, H , GASCUE, C , JAVIEL, G , PISCIOTTANO, C , GRIGNOLA, R , JORGE, AM

Evento: Nacional  
Descripción: Segundas Jornadas de Bioquímica y Biología Molecular  
Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 2003  
Anales/Proceedings: Segundas Jornadas de Bioquímica y Biología Molecular  
Palabras clave: VDR  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética  
Medio de divulgación: Papel  
Poster

#### **Asociación entre diabetes tipo 1 y alelos HLA DQB1\* y DR en estudio de casos-control en Uruguay (2001)**

Resumen  
MIMBACAS, A , PÉREZ BRAVO, F , HIDALGO, PC , JAVIEL, G , PISCIOTTANO, C , GRIGNOLA, R , JORGE, AM , GALLINO, J , CARDOSO, H

Evento: Internacional  
Descripción: XI Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes (ALAD), III Congreso Uruguayo de Diabetología  
Ciudad: Punta del Este  
Año del evento: 2001  
Anales/Proceedings: Resúmenes XI Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes (ALAD), III Congreso Uruguayo de Diabetología  
Página inicial: 30  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética  
Medio de divulgación: Papel

#### **Desequilibrio de ligamiento entre alelos HLA DQB y diabetes tipo 1: casos-familias en Montevideo, Uruguay (2001)**

Resumen

MIMBACAS, A , PÉREZ BRAVO, F , PISCIOTTANO, C , GRIGNOLA, R , SANTOS, JL , JAVIEL, G , JORGE, AM , CARDOSO, H

Evento: Internacional

Descripción: XI Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes (ALAD), III Congreso Uruguayo de Diabetología

Ciudad: Punta del Este

Año del evento: 2001

Anales/Proceedings: Resúmenes XI Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes (ALAD), III Congreso Uruguayo de Diabetología

Página inicial: 30

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

**Determinación de los alelos HLA DQ-DR de cadena beta asociados en nuestro país con la enfermedad celíaca (2000)**

Resumen

POGGIO, R , MIMBACAS, A , JASINSKI, C , ARMAS, D , CRISPINO, B , CARDOSO, H

Evento: Nacional

Descripción: IX Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias

Ciudad: Maldonado

Año del evento: 2000

Anales/Proceedings: Resúmenes IX Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias

Volumen: 1

Página inicial: 178

Palabras clave: HLA enfermedad celíaca

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Poster

**Estudio de la distribución alélica en los loci HLA-DRB1 y HLA-DQB1 en la población de Montevideo, Uruguay (2000)**

Resumen

POGGIO, R , MIMBACAS, A , CRISPINO, B , HIDALGO, PC , CARDOSO, H

Evento: Nacional

Descripción: VI Congreso de la Asociación Latinoamericana de Antropología Biológica

Ciudad: Piriápolis

Año del evento: 2000

Anales/Proceedings: Resúmenes VI Congreso de la Asociación Latinoamericana de Antropología Biológica

Palabras clave: HLA enfermedad celíaca

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Poster

**Búsqueda de mutaciones en el antiooncogen p53 en pacientes portadores de carcinomas basocelulares múltiples (2000)**

Resumen

MIMBACAS, A , CRISPINO, B , CARDOSO, H

Evento: Nacional

Descripción: 8º Congreso Uruguayo de Dermatología

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 2000

Anales/Proceedings: Resúmenes 8º Congreso Uruguayo de Dermatología

Palabras clave: carcinoma basocelular

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la



identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética  
Medio de divulgación: Papel  
Comunicación oral

**p53 gene mutation in gastric carcinoma and nonsmall cell lung carcinoma (2000)**

Resumen  
ARANDA, M , MIMBACAS, A

Evento: Internacional  
Descripción: Xth International p53 Workshop  
Ciudad: Monterrey  
Año del evento: 2000  
Anales/Proceedings: Report of Xth International p53 Workshop  
Volumen: 9  
Pagina inicial: 65  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética  
Medio de divulgación: Papel  
Financiación/Cooperación:  
Centro Universitario de Tacuarembó / Apoyo financiero, Uruguay  
Centro Universitario de Tacuarembó / Otra, Uruguay  
Centro Universitario de Tacuarembó / Otra, Uruguay

**Análisis de las frecuencias de mutaciones de fibrosis quística según criterios diagnósticos en una muestra de la población uruguaya (1999)**

Resumen  
LUZARDO, G , CRISPINO, B , MIMBACAS, A , MARTINEZ, ML , CARDOSO, H

Evento: Internacional  
Descripción: Segundo Congreso Argentino de Neumología Pediátrica, IX Congreso Latinoamericano de Fibrosis quística  
Ciudad: Buenos Aires  
Año del evento: 1999  
Anales/Proceedings: Resúmenes Segundo Congreso Argentino de Neumología Pediátrica, IX Congreso Latinoamericano de Fibrosis quística  
Serie: sp  
Pagina inicial: 74  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética  
Medio de divulgación: Papel

**An unusually low cystic fibrosis prevalence rate in a mainly Caucasian population (1997)**

Resumen  
CARDOSO, H , LUZARDO, G , MIMBACAS, A , CRISPINO, B , POGGIO, R , AZNAREZ, I

Evento: Internacional  
Descripción: XIth Annual American CF Conference  
Ciudad: Nashville  
Año del evento: 1997  
Anales/Proceedings: Proceedings XIth Annual American CF Conference  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética  
Medio de divulgación: Papel

**Alelos HLA-DQ y diabetes mellitus insulino dependiente (DMID) en el Uruguay (1997)**

Resumen  
MIMBACAS, A , GONZALEZ, S , CARDOSO, H , POGGIO, R , JAVIEL, G , GARCÍA, S , BUENO, R , GALLEGU, L

Evento: Internacional  
Descripción: XIV Congreso Panamericano de Endocrinología (COPAEN)  
Ciudad: Cancún

Año del evento: 1997

Anales/Proceedings:Resúmenes XIV Congreso Panamericano de Endocrinología (COPAEN)

Página inicial: 81

Palabras clave: HLA

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

#### **Cytogenetics and molecular findings in lung carcinoma (1996)**

Resumen

MIMBACAS, A , CARDOSO, H , ARANDA, M

Evento: Internacional

Descripción: 9th International Congress of Human Genetics

Ciudad: Río de Janeiro

Año del evento: 1996

Anales/Proceedings:Resúmenes 9th International Congress of Human Genetics

Palabras clave: cáncer de pulmón

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

POSTER

#### **Correlación entre los hallazgos citogenéticos y moleculares en carcinomas primarios de pulmón (1996)**

Resumen

MIMBACAS, A

Evento: Nacional

Descripción: Encuentro de Jóvenes Biólogos

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 1996

Palabras clave: cáncer de pulmón

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Poster

#### **Analysis of the CF mutations in the Uruguayan population (1996)**

Resumen

LUZARDO, G , CRISPINO, B , MIMBACAS, A , AZNAREZ, I , CARDOSO, H

Evento: Internacional

Descripción: 9th International Congress of Human Genetics

Ciudad: Río de Janeiro

Año del evento: 1996

Anales/Proceedings:Proceedings 9th International Congress of Human Genetics

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

#### **Hallazgos citogenéticos y moleculares en carcinoma de pulmón (1995)**

Resumen

MIMBACAS, A , CARDOSO, H

Evento: Nacional

Descripción: VII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias

Ciudad: Piriápolis

Año del evento: 1995

Anales/Proceedings:VII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de BiocienciasResúmenes

Volumen:1

Página inicial: 70

Palabras clave: pulmón cancer

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Poster

**Identificación de mutaciones del gen CFTR presentes en pacientes con FQ provenientes de la población uruguaya (1995)**

Resumen

LUZARDO, G, CRISPINO, B, MIMBACAS, A, AZNAREZ, A, CARDOSO, H

Evento: Internacional

Descripción: VII Congreso Latinoamericano de Fibrosis Quística

Ciudad: Santiago de Chile

Año del evento: 1995

Anales/Proceedings: Resúmenes VII Congreso Latinoamericano de Fibrosis Quística

Volumen: 1

Página inicial: 24

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

**Nuevas perspectivas en el cáncer de pulmón. Mesa Redonda (1995)**

Completo

MIMBACAS, A

Evento: Nacional

Descripción: III Congreso Uruguayo de Oncología.

Ciudad: Montevideo

Año del evento: 1995

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: CD-Rom

Conferencia

**Deleción del cromosoma 3 y una translocación recíproca 3;20 demostrada por chromosome painting (1995)**

Resumen

CRISPINO, B, CARDOSO, H, MIMBACAS, A, MÉNDEZ, V

Evento: Nacional

Descripción: VII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias

Ciudad: Piriápolis

Año del evento: 1995

Anales/Proceedings: Resúmenes VII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias

Volumen: 1

Página inicial: 66

Palabras clave: translocación 3 chromosome painting 20

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Trabajo presentado como POSTER

**Fibrosis quística en el Uruguay (1995)**

Resumen

CRISPINO, B, MIMBACAS, A, CARDOSO, H, CABEZAS, E, MARTINEZ, ML

Evento: Nacional

Descripción: VII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias

Ciudad: Piriápolis

Año del evento: 1995

Anales/Proceedings: Resúmenes VII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias

Volumen:1  
Pagina inicial: 67  
Palabras clave: fibrosis quística  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética  
Medio de divulgación: Papel  
Trabajo presentado como POSTER

**Deleción del cromosoma 3 y una translocación recíproca 3;20 demostrada por chromosome painting. (1994)**

Resumen  
CRISPINO, B , CARDOSO, H , MIMBACAS, A , MÉNDEZ, V

Evento: Internacional  
Descripción: 11 Congreso Latinoamericano de Genética  
Ciudad: Puerto Vallarta  
Año del evento: 1994  
Anales/Proceedings:Resúmenes 11 Congreso Latinoamericano de Genética  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética  
Medio de divulgación: Papel

**Fibrosis quística en el Uruguay (1994)**

Resumen  
CRISPINO, B , MIMBACAS, A , CARDOSO, H , CABEZAS, E

Evento: Internacional  
Descripción: 11 Congreso Latinoamericano de Genética  
Ciudad: Puerto Vallarta  
Año del evento: 1994  
Anales/Proceedings:Resúmenes 11 Congreso Latinoamericano de Genética  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética  
Medio de divulgación: Papel

**Identificación de dos nuevos RFLPs para el cromosoma 22 humano (1992)**

Resumen  
AZAMBUJA, C , CRISPINO, B , MIMBACAS, A , MORI, M , URIARTE, R , CARDOSO, H

Evento: Internacional  
Descripción: X Congreso Latinoamericano de Genética  
Ciudad: Río de Janeiro  
Año del evento: 1992  
Anales/Proceedings:Revista Brasileira de Genética  
Volumen:15  
Fascículo: 2  
Serie: S  
Pagina inicial: 22  
Palabras clave: chromosome 22 RFLP  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética  
Medio de divulgación: Papel

**Identificación de RFLPs para el cromosoma 22 humano (1991)**

Resumen  
AZAMBUJA, C , CRISPINO, B , MIMBACAS, A , MORI, M , URIARTE, R , CARDOSO, H

Evento: Nacional  
Descripción: VI Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
Ciudad: Piriápolis  
Año del evento: 1991  
Anales/Proceedings:Resúmenes VI Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias

Volumen:1  
Pagina inicial: 44  
Palabras clave: chromosome 22 RFLPs  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética  
Medio de divulgación: Papel  
Trabajo presentado en forma de poster

**Polimorfismo del largo de restricción (RFLPs) en un cromosoma humano (cromosoma 22) (1990)**

Resumen  
CRISPINO, B , MIMBACAS, A , MORI, M , URIARTE, R , AZAMBUJA, C , CARDOSO, H

Evento: Internacional  
Descripción: XXI Congreso Argentino de Genética, I Jornadas Argentino-Uruguayas de Genética  
Ciudad: Concepción del Uruguay  
Año del evento: 1990  
Anales/Proceedings:Resúmenes XXI Congreso Argentino de Genética, I Jornadas Argentino-Uruguayas de Genética  
Página inicial: 27  
Palabras clave: chromosome 22 RFLP  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética  
Medio de divulgación: Papel  
POSTER

**Polimorfismo del largo de los fragmentos de restricción (RFLPs) en un cromosoma humano (cromosoma 22) (1990)**

Resumen  
CRISPINO, B , MIMBACAS, A , MORI, M , URIARTE, R , AZAMBUJA, C , CARDOSO, H

Evento: Nacional  
Descripción: V Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
Ciudad: Piriápolis  
Año del evento: 1990  
Anales/Proceedings:Resúmenes VI Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
Volumen:1  
Página inicial: 65  
Palabras clave: RFLPs Cromosoma 22  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética  
Medio de divulgación: Papel  
Trabajo presentado en forma de poster

**Malformación del pabellón auricular (1989)**

Resumen  
MIMBACAS, A , PELAEZ, D , KOLSKI, R , MAÑÉ GARZÓN, F

Evento: Internacional  
Descripción: XIX Congreso Argentino de Genética  
Ciudad: Jujuy  
Año del evento: 1989  
Anales/Proceedings:Resúmenes XIX Congreso Argentino de Genética  
Volumen:1  
Página inicial: 30  
Palabras clave: pabellón auricular  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Pediatría / Genética  
Medio de divulgación: Papel  
Financiación/Cooperación:  
Centro Universitario Regional Este - UDeLaR / Beca, Uruguay  
Presentación oral

**Mucopolisacaridosis tipo OS (Síndrome de Schie) (1988)**

Resumen  
PELAEZ, D , MAÑÉ GARZÓN, F , KOLSKI, R , INGLOD, P , MIMBACAS, A

Evento: Nacional  
Descripción: II Jornadas Uruguayas de Patología Clínica  
Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 1988  
Anales/Proceedings: Resúmenes II Jornadas Uruguayas de Patología Clínica  
Volumen: 1  
Página inicial: 70  
Palabras clave: síndrome de Schie mucopolisacaridosis  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Pediatría / Genética  
Medio de divulgación: Papel  
Trabajo presentado en forma oral

**Dermatoglifos palmares en una muestra de la población de Montevideo (1988)**

Resumen  
MIMBACAS, A , FORMENTO, S , KOLSKI, R

Evento: Nacional  
Descripción: II Jornadas Uruguayas de Patología Clínica  
Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 1988  
Anales/Proceedings: Resúmenes II Jornadas Uruguayas de Patología Clínica  
Volumen: 1  
Página inicial: 43  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Pediatría / Genética  
Medio de divulgación: Papel  
Trabajo presentado oralmente

**Variación en la duración de los estadios de la profase meiótica durante el desarrollo temprano del grillo (1987)**

Resumen  
CARDOSO, H , MIMBACAS, A , CRISPINO, B

Evento: Nacional  
Descripción: III Reunión de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 1987  
Anales/Proceedings: Resúmenes de la III Reunión de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
Volumen: 1  
Página inicial: 27  
Página final: 27  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología del Desarrollo / Genética  
Medio de divulgación: Papel  
Presentación oral

**Duración de los estadios de la profase meiótica durante el desarrollo temprano del grillo (1987)**

Resumen  
CARDOSO, H , MIMBACAS, A , CRISPINO, B

Evento: Internacional  
Descripción: XVIII Congreso Argentino de Genética  
Ciudad: Buenos Aires  
Año del evento: 1987  
Anales/Proceedings: Resúmenes XVIII Congreso Argentino de Genética  
Volumen: 1  
Página inicial: 21  
Palabras clave: grylloidea meiosis  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología del Desarrollo / Genética  
Medio de divulgación: Papel  
Presentación oral

**Dermatoglifos en psoriasis. Estudio cuantitativo (1987)**

Resumen  
MIMBACAS, A , KOLSKI, R

Evento: Nacional  
Descripción: III Reunión de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 1987  
Anales/Proceedings:Resúmenes III Reunión de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
Volumen:1  
Pagina inicial: 30  
Palabras clave: psoriasis dermatoglifos  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Pediatría / Genética  
Medio de divulgación: Papel  
Presentación oral

**Dermatoglifos en una muestra de la población de Montevideo, Uruguay (1987)**

Resumen  
MIMBACAS, A , FORMENTO, S , KOLSKI, R

Evento: Internacional  
Descripción: XVIII Congreso Argentino de Genética  
Ciudad: Buenos Aires  
Año del evento: 1987  
Anales/Proceedings:Resúmenes XVIII Congreso Argentino de Genética  
Volumen:1  
Pagina inicial: 40  
Palabras clave: dermatoglifos  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Otros tipos de Medicina Clínica / Genética  
Medio de divulgación: Papel  
Presentación oral

**Estudio sobre dermatoglifos, contribución al estudio de TRC, RRC, URC y recuento a-b en la población de Montevideo (1985)**

Resumen  
MIMBACAS, A

Evento: Nacional  
Descripción: Jornadas de Zoología del Uruguay  
Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 1985  
Anales/Proceedings:Resúmenes Jornadas de Zoología del Uruguay  
Palabras clave: dermatoglifos  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Otros tipos de Medicina Clínica / Genética  
Medio de divulgación: Papel  
Presentación oral

**Análisis cuantitativo de las áreas interdigitales en una muestra de la población de Montevideo (1984)**

Resumen  
SALVAT, G , MIMBACAS, A

Evento: Nacional  
Descripción: I Reunión de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
Ciudad: Montevideo  
Año del evento: 1984  
Anales/Proceedings:Resúmenes I Reunión de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
Volumen:1  
Pagina final: 40  
Palabras clave: dermatoglifos  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Otros tipos de Medicina Clínica / Genética  
Medio de divulgación: Papel  
Presentación oral Las áreas interdigitales ab, bc, cd, son estudiadas desde el punto de vista

cuantitativo en una muestra normal de 140 individuos (70 hombres) de la Población de Montevideo. El área ab es la que presenta valores más elevados en ambas manos tanto en hombres como en mujeres, existiendo entre los dos sexos diferencias altamente significativas al comparar las áreas entre sí, salvo entre las áreas ab-cd de la mano derecha en ambos sexos que no presentan diferencias significativas. Entre hombres y mujeres no hay diferencias entre las respectivas áreas exceptuando el área bc cuando se consideran ambas manos juntas. No existen diferencias bimanuales en ninguno de los dos sexos. Considerando la correlación entre áreas se encuentra que las ab-cd en la mano izquierda y ambas manos presentan un coeficiente de correlación significativo para ambos sexos y lo mismo sucede en las áreas ab-bc pero sólo en hombres. Existe una correlación positiva bisexual entre cada una de las áreas interdigitales de mano derecha e izquierda. De estos resultados puede inferirse que para estas características dermatoglíficas no existen diferencias bisexuales salvo para el área bc ni diferencias bimanuales en ningún área.

## TEXTOS EN PERIÓDICOS O REVISTAS

### **Vitamina D contra la diabetes (2009)**

AM 990. Noticias en la web  
Periodicos  
MIMBACAS, A

Palabras clave: vitamina D  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Nutrición y Genética  
Medio de divulgación: Internet  
Fecha de publicación: 30/03/2009  
[www.am990formosa.com.ar](http://www.am990formosa.com.ar)

### **Diabetes, detectan variante de genes que indican probabilidad de contraerla (2009)**

Últimas noticias  
Periodicos  
MIMBACAS, A

Palabras clave: diabetes  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética y Epidemiología  
Medio de divulgación: Papel  
[www.ultimasnoticias.com.uy/hemeroteca/080609/prints/act13.html](http://www.ultimasnoticias.com.uy/hemeroteca/080609/prints/act13.html)

### **Dele a su hijo vitamina D (2008)**

El Mundo. Córdoba  
Periodicos  
MIMBACAS, A

Palabras clave: vitamina D  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Nutrición y Genética  
Medio de divulgación: Internet  
Fecha de publicación: 18/03/2008  
[www.elmundodecordoba.com](http://www.elmundodecordoba.com)

### **Vitamina D contra la diabetes1 (2008)**

México Noticias  
Periodicos  
MIMBACAS, A

Palabras clave: vitamina D  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Nutrición y Genética  
Medio de divulgación: Internet  
Fecha de publicación: 14/03/2008  
[www.agronmexico.com](http://www.agronmexico.com)



#### **Consumo de vitamina D reduce riesgo de diabetes en niños (2008)**

Caras y Caretas v: 347, 66, 67

Revista

MIMBACAS, A

Palabras clave: diabetes

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Fecha de publicación: 02/05/2008

Lugar de publicación: Uruguay

#### **Vitamina D contra la diabetes 1 (2008)**

Entrevista radial y publicación en página web BBC Londres

Periodicos

MIMBACAS, A

Palabras clave: diabetes

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Otros

Fecha de publicación: 13/03/2008

<http://news.bbc.co.uk>

#### **La genética de la diabetes (2006)**

Diabetes al día v: 18, 4, 6

Revista

MIMBACAS, A

Palabras clave: diabetes

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Fecha de publicación: 06/01/2006

Lugar de publicación: Uruguay

[www.diabetesaldia.info](http://www.diabetesaldia.info)

#### **Análisis de los alelos HLA-DQ y Diabetes mellitus tipo 1 en Uruguay (1998)**

Diabetes Hoy: Opinan los especialistas v: 14,

Revista

MIMBACAS, A

Palabras clave: diabetes

Areas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Papel

Fecha de publicación: 14/10/2007

Lugar de publicación: Laboratorios Galien

#### **Buen papel de Genetistas Uruguayas (1992)**

Diario El País 36,

Periodicos

MIMBACAS, A, BRUM, N., URIARTE, R., GONZALEZ, S

Medio de divulgación: Papel

Fecha de publicación: 14/10/2007

Lugar de publicación: Diario El País

#### **Dermatoglyphic study in psoriasis. II Qualitative study (1989)**

Newsletter Of The American Dermatoglyphics Association 25, 29  
Revista  
MIMBACAS, A , KOLSKI, R

Medio de divulgación: Papel

#### **A Quantitative study of the palmar interdigital areas in an Uruguayan population (1986)**

Newsletter Of The American Dermatoglyphics Association 3, 6  
Revista  
SALVAT, G. , MIMBACAS, A

Medio de divulgación: Otros

## **Producción técnica**

### **PROCESOS**

#### **HLA-class II in Latin American patients with type 1 diabetes (2010)**

Otros procesos o técnicas

MIMBACAS, A

Envío de datos de la población uruguaya para la realización del meta-análisis

País: Estados Unidos

Disponibilidad: Restringida

Palabras clave: Autoinmunidad

Áreas de conocimiento:

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

Medio de divulgación: Internet

www.elsevier.com

Participación en el estudio de Metaanálisis de los Dres: Adriana Rojas-Villaraga, Diana Botello-Corzo, Juan Manuel Anaya publicado en Autoimmunity Reviews 2010

## **Evaluaciones**

### **EVALUACIÓN DE PROYECTOS**

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

##### **Evaluaciones CienciActiva-Proyectos de Investigación Básica y Aplicada - UNSA Fase 1 y 2 ( 2016 )**

Colombia

Cantidad: Menos de 5

##### **Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva de la República Argentina ( 2012 / 2012 )**

Uruguay

Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva de la República Argentina

Cantidad: Menos de 5

Convocatoria EMPRETECNO del Fondo Sectorial (FONARSEC)

##### **Programa Iberoamericano de Ciencia y Tecnología ( 2008 / 2010 )**

España

Programa Iberoamericano de Ciencia y Tecnología

Cantidad: Menos de 5

El Organismo Nacional de Ciencia y Tecnología del Uruguay validó la candidatura para formar parte/seguir formando parte de la base de datos de Evaluadores CYTED.

##### **DIPGIS ( 2008 / 2013 )**

Bolivia

DIPGIS

Cantidad: Menos de 5

Departamento de Investigación, Postgrado e Interacción Social de la Universidad Mayor de San Andrés. La Paz - Bolivia. [http://200.7.160.89/dipgis\\_web/](http://200.7.160.89/dipgis_web/) (fondos provenientes de la comunidad sueca)

#### **Colciencias ( 2005 / 2008 )**

Colombia  
Colciencias  
Cantidad: Menos de 5

#### **PEDECIBA ( 1993 / 2013 )**

Uruguay  
PEDECIBA  
Cantidad: De 5 a 20  
Evaluación de proyectos de Maestría y evaluador de tesis de maestrías

### **EVALUACIÓN DE PUBLICACIONES**

#### **COMITÉ EDITORIAL**

##### **Biomédica ( 2008 / 2011 )**

Cantidad: Menos de 5  
Title: Biomédica : revista del Instituto Nacional de Salud Links ISSN: 0120-4157 (Print) Title  
Abbreviation: Biomedica ISO Abbreviation: Biomedica Publication Start Year: 1981 Current  
Indexing Status: Currently indexed for MEDLINE. Current Subset: Index Medicus Version  
Currently Indexed: Print Publisher: Instituto Nacional de Salud Language: Spanish Place of  
Publication: Colombia Subject Term(s): Medicine NLM ID: 8205605

##### **Human Biology Journal ( 2007 / 2013 )**

Cantidad: Menos de 5  
Title: Human biology; an international record of research Links ISSN: 0018-7143 (Print) Title  
Abbreviation: Hum Biol ISO Abbreviation: Hum. Biol. Publication Start Year: 1929 Current  
Indexing Status: Currently indexed for MEDLINE. Current Subset: Index Medicus Version  
Currently Indexed: Print Publisher: Wayne State University Press, Language: English Place of  
Publication: United States Subject Term(s): Biology NLM ID: 0116717

##### **Human Immunology ( 2007 / 2013 )**

Cantidad: De 5 a 20  
Title: Human immunology Links ISSN: 0198-8859 (Print) Title Abbreviation: Hum Immunol ISO  
Abbreviation: Hum. Immunol. Publication Start Year: 1980 Current Indexing Status: Currently  
indexed for MEDLINE. Current Subset: Index Medicus Version Currently Indexed: Print Publisher:  
Elsevier/North-Holland. Acid-Free: Some or all issues printed on acid-free paper. Language: English  
Place of Publication: United States Subject Term(s): Allergy and Immunology NLM ID: 8010936

### **REVISIONES**

##### **Oxidative Medicine and Cellular Longevity ( 2014 )**

Tipo de publicación: Revista  
Cantidad: Menos de 5

##### **International Journal of Biomedical Science ( 2014 )**

Tipo de publicación: Revista  
Cantidad: Menos de 5

##### **Journal of Pediatric ( 2010 / 2015 )**

Tipo de publicación: Revista  
Cantidad: Menos de 5  
Invitación a participar como Revisor de la Revista pagina web de la Revista: [www.jpgenetics.org](http://www.jpgenetics.org)

### **EVALUACIÓN DE EVENTOS Y CONGRESOS**

##### **2º Encuentro de Arte y Ciencia ( 2010 )**

Uruguay

Organización del 2º Encuentro de Arte y Ciencia que se desarrollo en el marco de la Semana de la Ciencia y la Tecnología. Dicha muestra fue expuesta en el Salón de Actos del IIBCE

### **EVALUACIÓN DE CONVOCATORIAS CONCURSABLES**

#### **Concurso POstDoctorados del IIBCE ( 2016 )**

Comité evaluador  
Uruguay  
Cantidad: Menos de 5  
IIBCE

#### **LLamado Profesir Adjunto del Dpto de Antropología Biológica FHCE ( 2016 )**

Comité evaluador  
Uruguay  
Cantidad: De 5 a 20  
Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educacion

#### **Tribunal Concurso Grado 1 horas docentes Laboratorio Nanotecnología ( 2015 )**

Comité evaluador  
Uruguay  
Cantidad: Menos de 5  
MEC

#### **Tribunal Concurso Grado 1 horas docentes Dpto Biodiversidad y Genética ( 2015 )**

Comité evaluador  
Uruguay  
Cantidad: Menos de 5  
MEC

#### **Tribunal Concurso Grado 1 efectivo Dpto de Genética, Facultad de Ciencias ( 2015 )**

Comité evaluador  
Uruguay  
Cantidad: De 5 a 20  
UdelaR

#### **Tribunal de Concurso N°15/15 Asistente Perfil Antropología Social y Conocimiento de Técnicas de Biología Molecular , PDU Diversidad Genética, Facultad de Humanidades y Ciencias Sociales ( 2015 )**

Comité evaluador  
Uruguay  
Cantidad: De 5 a 20  
UdelaR

#### **Tribunal de Concurso Grado 1 Horas docentes, Dpto Biodiversidad y Genética ( 2014 )**

Comité evaluador  
Uruguay  
Cantidad: De 5 a 20  
MEC

#### **Tribunal del Concurso Grado 2 horas docentes Dpto Biodiversidad y Genética ( 2014 )**

Comité evaluador  
Uruguay  
Cantidad: De 5 a 20  
MEc

#### **Convocatoria Publica de Nuevos Miembros del SNI de Panamá ( 2012 / 2012 )**

Uruguay

Cantidad: Menos de 5  
SENACYT: Secretaria Nacional de Ciencia, Tecnología e Innovación

**Concurso para Grado 2 contratado MEC ( 2011 / 2011 )**

Uruguay  
Cantidad: Menos de 5  
IIBCE  
Integración del tribunal de concurso junto con las Dras. Susana González y Mónica Sans

**Concurso para Proyecto CSIC ( 2011 / 2011 )**

Uruguay  
Cantidad: Menos de 5  
Facultad de Ciencias  
Integrantes del Tribunal: Dra. Susana González, Mariana Cosse, Adriana Mimbacas

**Concurso para Técnico Preparador ( 2010 / 2010 )**

Uruguay  
Cantidad: Menos de 5  
IIBCE  
Tribunal de Concurso junto con las Dras. Maria Victoria Di Tomasso y Sylvia Podesta

**Tribunal de Concurso para cargo Grado 2 efectivo del Dpto. Genética ( 2010 / 2010 )**

Uruguay  
Cantidad: Menos de 5  
Facultad de Ciencias  
Tribunal junto con las Dras. Cristina Mazella y Gabriela Bedo.

**Concurso para Citometría de Flujo ( 2008 / 2008 )**

Uruguay  
Cantidad: Menos de 5  
IIBCE  
Tribunal junto con los Drs. Rodolfo Wetstein e Inés Ponce De León para el cargo de Grado 1 para el Servicio de Citometría de flujo.

**Concurso para horas docentes equivalente a Grado 2 ( 2008 / 2008 )**

Uruguay  
Cantidad: Menos de 5  
IIBCE  
Integrante del tribunal de Concurso junto con los Dres. Rodolfo Wettstein y Carina Gaggero para el contrato de horas docentes equivalentes a Grado 2 el Grupo de Biología de la Reproducción

**LLlamado de Grados 3 y preparadores técnicos ( 2007 / 2007 )**

Uruguay  
Cantidad: De 5 a 20  
IIBCE  
Tribunal junto con los Dres. José Sotelo y Elena Fabiano para la evaluación de los méritos de los Dpto/Laboratorios postulantes al llamado

**Concurso horas docentes Grado 1 ( 2007 / 2007 )**

Uruguay  
Cantidad: Menos de 5  
IIBCE  
Miembro del tribunal de Concurso junto con los Dres. Gustavo Folle y Susana González para el cargo contratado de horas docentes equivalente a Grado 1 para el Grupo de Investigación en Genética Humana

**Concurso horas docentes Grado 2 ( 2007 / 2007 )**

Uruguay  
Cantidad: Menos de 5  
IIBCE

Tribunal junto con las Dras. Susana González y Alicia Postiglioni para el concurso de horas docentes equivalentes a grado 2 para el grupo de Investigación en Genética de la Conservación

**Concurso horas docentes grado 1 ( 2007 / 2007 )**

Uruguay

Cantidad: Menos de 5

IIBCE

Tribunal de Concurso junto con los Dres. Rodolfo Westtein y Adriana Geisinger para el cargo de horas docentes equivalente a grado 1 del Grupo de Investigación Biología de la Reproducción

**Concurso horas docentes Grado 2 ( 2007 / 2007 )**

Uruguay

Cantidad: Menos de 5

IIBCE

Tribunal junto con los Dres. Gustavo Folle y Juan Claudio Benech para horas docentes grado 2 del Laboratorio de Genética Toxicológica

**Concurso horas docentes grado 1 ( 2007 / 2007 )**

Uruguay

Cantidad: Menos de 5

IIBCE

Tribunal junto con los Drs. Gustavo folle y Juan Benech para el cargo de horas docentes equivalentes a grado 1 para Genética Toxicológica

**Contrato de horas docentes equivalentes a Grado 1 ( 2006 / 2006 )**

Uruguay

Cantidad: Menos de 5

IIBCE

Miembro del Tribunal junto con los Dres. Horacio Cardoso y Suasna González

**Contratos para el Area de Biomedicina ( 2006 / 2006 )**

Uruguay

Cantidad: Mas de 20

IIBCE

Integrante del tribunal que entendió en el llamado a contratos de 3 cargos equivalentes a 2 grados 1 y 1 grado 2 junto con los Dres. Wilner Martinez, Daniel Rodriguez, Juan Benech y Mónica Brauer

**Beca para la División Genética ( 2005 / 2008 )**

Uruguay

Cantidad: De 5 a 20

IIBCE

Integrante de Comisión >AAsesora junto con los Dres. Horacio Cardoso y Lucy Kelly

**Becas PEDECIBA ( 2005 / 2008 )**

Uruguay

Cantidad: Mas de 20

PEDECIBA

Integrante de la Comisión de Adjudicación de Becas/Pasantía PEDECIBA, Biología

**Provisión Interina de 2 cargos de Ayudante G1, 30hs ( 2002 / 2003 )**

Uruguay

Cantidad: De 5 a 20

Facultad de Ciencias, Proyecto CSIC

Integración de la Comisión Asesora con los Dr. Gustavo Folle y Susana González para el llamado N°106/02 para la provisión interina de dos cargos de Ayudante /Gdo 1, 30 hs, cargos N°11309 y 11318) para trabajar en el Proyecto CSIC "Biología y Conservación de Cérvidos Neotropicales del Uruguay". Responsable Susana González.

**Beca para la División Biología Molecular ( 2001 / 2004 )**

Uruguay

Cantidad: De 5 a 20

IIBCE

Integración de la Comisión Asesora con los Dres Rodolfo Wettstein y Carina Gaggero

## Formación de RRHH

### TUTORÍAS CONCLUIDAS

#### POSGRADO

##### **Análisis de metilación y expresión génica del gen SOCS1 y su relación con el tratamiento de primera elección en la diabetes tipo 2 (2014)**

Tesis de maestría

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

Programa: Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

Nombre del orientado: Mariana Fernandez

País/Idioma: Uruguay, Español

Palabras Clave: Socs

Areas de conocimiento:

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

Esta investigación permitió a la Lic. Mariana Fernández obtener la financiación de la ANII, Fondo María Viña: Silenciamiento y expresión de genes de sistema inmune innato podrían influir en la respuesta a fármacos hipoglucemiantes.

##### **Identificación de un mecanismo de segregación y eliminación de un cromosoma supernumerario en núcleos de células trisómicas humanas (2014)**

Tesis de maestría

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

Programa: Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

Nombre del orientado: Ana Laura Reyes

Medio de divulgación: Papel

País/Idioma: Uruguay, Español

Palabras Clave: territorios cromosómicos

Areas de conocimiento:

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

##### **Análisis de la estructura poblacional del gato montés (*Leopardus geoffoyi*) en Uruguay (2014)**

Tesis de maestría

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

Programa: Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad

Nombre del orientado: Nadia Bou

País/Idioma: Uruguay, Español

Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Conservación de la Biodiversidad / Genética

##### **Nueva metodología en el país para detectar disfunciones hemostáticas como forma predictiva de eventos cardiovasculares (2012)**

Tesis de maestría

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

Programa: Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

Nombre del orientado: Gerardo Romanelli

País/Idioma: Uruguay, Español

Palabras Clave: plaquetas

Areas de conocimiento:

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

Defensa de Tesis en marzo de 2012

##### **Análisis y búsqueda de polimorfismos del gen PTPN22 asociado a susceptibilidad de la Diabetes mellitus tipo 1 en**

**la población de Montevideo (2010)**

Tesis de maestría  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay  
Programa: Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)  
Nombre del orientado: Pilar Zorrilla  
Medio de divulgación: Papel  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Palabras Clave: diabetes PTPN22  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina  
Tesis publicada en Editorial Academica Española 2001-12-22 ISBN 978-3-8465-7245-0

**Enfermedad del hígado graso no alcohólico. Estudio de casos y controles en una población de pacientes del Hospital Pasteur. (2010)**

Tesis de maestría  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Medicina (UDELAR-PROINBIO) - UDeLaR , Uruguay  
Programa: Maestría en Investigación Biomédica  
Nombre del orientado: Marcos Pintos  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Palabras Clave: hígado graso no alcohólico  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina  
Beca Manuel Perez inicio 2011

**Análisis de polimorfismos de riesgo a la diabetes tipo 1 en una población trihíbrida, Uruguay (2007)**

Tesis de maestría  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay  
Programa: Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)  
Nombre del orientado: Cecilia Gascue  
Medio de divulgación: Papel  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética, epidemiología molecular  
Tesis publicada en Editorial Académica Española 15-10-2011 ISBN 978-3-8454-9892-8

**Identificación de polimorfismos del gen receptor de la vitamina D asociados con la Diabetes mellitus en el Uruguay (2004)**

Tesis de maestría  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay  
Programa: Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)  
Nombre del orientado: Janet Trujillo  
Medio de divulgación: Otros  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Palabras Clave: diabetes mellitus  
Areas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética, epidemiología molecular

**Identificación de los alelos HLA relacionados con la enfermedad celíaca presentes en nuestro país (2000)**

Tesis de maestría  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay  
Programa: Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)  
Nombre del orientado: Rossana Poggio  
Medio de divulgación: Otros  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Palabras Clave: HLA enfermedad celíaca  
Areas de conocimiento:



Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética, epidemiología molecular  
En el Uruguay la enfermedad celíaca tiene una frecuencia de 1 en 2000 individuos. Se determinaron las frecuencias de los alelos HLA-DR y -DQ de la cadena beta en nuestra población y las asociaciones de estos con la enfermedad celíaca en nuestro país. Los resultados obtenidos desde un enfoque poblacional nos permitieron determinar que los alelos DRB1\*07 y DQB1\*0201 son los más frecuentes (0.2 y 0.3 respectivamente). Por otro lado se logró establecer que las muestras consideradas se encuentran en equilibrio de Hardy Weinberg. El grupo control presentó un mayor polimorfismo y heterocigosidad, donde la combinación heterocigota entre el alelo más común y otro alelo es lo más frecuente en esta muestra. En cambio la combinación homocigota de los alelos más frecuente es característica de los pacientes. Los datos obtenidos desde el enfoque epidemiológico nos permitieron determinar que los alelos DRB1\*03 y DQB1+0201 están positivamente asociados (OR= 13,  $p < 0.001$  y OR = 10.7,  $p < 0.05$  respectivamente)

## GRADO

### **Estudio de frecuencias génicas del SNP -23HphI como segundo loci de susceptibilidad en la población con diabetes en el Uruguay (2011)**

Tesis/Monografía de grado  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay  
Programa: Licenciatura en Ciencias Biológicas  
Nombre del orientado: Matías Fabregat  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Web: [www.fcien.edu.uy](http://www.fcien.edu.uy)  
Palabras Clave: insulina -23HphI  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética

### **Estudio de la prevalencia del SNP Arg972 del gen Sustrato-1 del receptor de insulina (IRS-1) en una muestra de pacientes diabéticos (2010)**

Tesis/Monografía de grado  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay  
Programa: Licenciatura en Ciencias Biológicas  
Nombre del orientado: Anas Laura Reyes  
Medio de divulgación: Papel  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Palabras Clave: diabetes  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética, epidemiología molecular  
La diabetes mellitus tipo 2 es considerada un paradigma de una enfermedad multifactorial poligénica, donde variaciones comunes en varios genes actúan recíprocamente para causar la enfermedad. Su patogénesis se caracteriza por la combinación de resistencia a la insulina periférica y daño en la capacidad secretora de insulina en las células- $\beta$  pancreáticas. La insulino-resistencia periférica produce, por un mecanismo reflejo, una hipersecreción insulínica con la correspondiente hiperinsulinemia para mantener la normo glucemia durante varios años. En estos procesos la insulina es una hormona clave para el comienzo de una gran variedad de actividades metabólicas mediante su unión al receptor de insulina y la propia activación intrínseca de tirosinquinasa. El gen IRS-1: Insulin receptor substrate-1 fue el primer sustrato identificado y representa el prototipo de las proteínas de la familia IRS. Uno de los polimorfismos más prevalentes, la sustitución aa Gly972Arg presenta un predominio 3 veces mayor en pacientes con diabetes. Este causa un deterioro de la asociación del IRS-1 con la actividad quinasa del fosfatidilinositol-3. Se ha planteado que este polimorfismo es uno de los responsables de la presencia de insulino-resistencia. El objetivo del presente trabajo es determinar la prevalencia del SNP Arg972 del gen Sustrato-1 del Receptor de Insulina (IRS-1) en una población de pacientes diabéticos de la ciudad de Montevideo, Uruguay mediante 2 tipos de técnicas moleculares: con un abordaje clásico empleando la técnica de PCR-RFLPs y, apostando a la incorporación de nuevas tecnologías mediante el análisis por RT-PCR. Los resultados obtenidos mostraron la existencia de una elevada proporción de individuos portadores del alelo mutante. 0,62% (86/139) (Gly/Arg), mientras que un 0,38% (53/139) presentaron el alelo salvaje en su forma homocigota Gly/Gly. Se destaca una total ausencia de homocigotas mutantes (Arg/Arg). En conclusión: el análisis molecular del gen IRS-1 en pacientes diabéticos de la ciudad de Montevideo, Uruguay ha revelado una elevada prevalencia de la variante alélica Arg972 del gen IRS-1 lo que explicaría en parte la presencia de insulino-resistencia en estos pacientes. Además la técnica de RT PCR es una nueva herramienta efectiva que disponemos para el diagnóstico o genotipificación de SNPs.

**Prevalencia del polimorfismo -866 G/A en el promotor del gen UCP-2 en una muestra de la población diabética de Montevideo, Uruguay (2010)**

Tesis/Monografía de grado

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

Programa: Licenciatura en Ciencias Biológicas

Nombre del orientado: Joaquina Farias

Medio de divulgación: Papel

País/Idioma: Uruguay, Español

Palabras Clave: diabetes

Áreas de conocimiento:

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

Resumen Desde hace ya algunas décadas la Diabetes Mellitus, junto con el sobrepeso y la obesidad, están sufriendo un gran aumento en la prevalencia. La DM2, que agrupa entre el 90 y 95% de los diabéticos, posee una naturaleza poligénica, y se debe a la combinación de resistencia a la insulina en grados variables y deficiencia relativa de la secreción de la misma. Las proteínas UCP pertenecen a la superfamilia de proteínas transportadoras mitocondriales, que se caracterizan por desacoplar el transporte de protones a través de la membrana mitocondrial interna del transporte de electrones y la síntesis de ATP a partir de ADP, por lo tanto generan calor en vez de energía. La proteína UCP-2 se expresa en varios tejidos, incluyendo tejido adiposo, sistema inmunológico, células  $\beta$  pancreáticas, músculo esquelético, pulmón, riñón, cerebro, hipotálamo e hipófisis. Se identificó un SNP común, ubicado en el promotor del gen, en la posición -866 (polimorfismo G/A en la posición -866). Este polimorfismo fue asociado con un aumento del mRNA en el tejido adiposo in vivo, encontrándose una reducción en la prevalencia de obesidad asociada con el alelo menos común (alelo A). En el presente trabajo se realizó el genotipado de este polimorfismo en una población de diabéticos de Montevideo, encontrándose un 57% de heterocigotas (G/A) y 43% de homocigotas (G/G). También se realizó la puesta a punto de una nueva técnica molecular: genotipado mediante PCR Real Time, con el objetivo de realizar el genotipado en menor tiempo y con menores costos.

**Genética de Hepatopatía: hígado graso no alcohólico (2010)**

Tesis/Monografía de grado

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

Programa: Licenciatura en Biología Humana

Nombre del orientado: Carolina Belloso

País/Idioma: Uruguay, Español

Palabras Clave: hígado graso no alcohólico

Áreas de conocimiento:

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

**Señales de CA2+ en cultivos primarios de células miométriales humanas (2008)**

Tesis/Monografía de grado

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

Programa: Licenciatura en Biología Humana

Nombre del orientado: Natalia Pi

País/Idioma: Uruguay, Español

Palabras Clave: calcio

Áreas de conocimiento:

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

**Prevalencia del polimorfismo I/D del gen de la ECA en una muestra de la población de diabéticos en Montevideo, Uruguay. (2007)**

Tesis/Monografía de grado

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

Programa: Licenciatura en Ciencias Biológicas

Nombre del orientado: Mariana Fernández

Medio de divulgación: Papel

País/Idioma: Uruguay, Español

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la

identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética, epidemiología molecular

**Síndrome metabólico, Asociación del gen PPAR gamma (2007)**

Tesis/Monografía de grado

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

Programa: Licenciatura en Biología Humana

Nombre del orientado: Jorge Souto

País/Idioma: Uruguay, Español

Palabras Clave: Síndrome Metabólico

Áreas de conocimiento:

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

**Frecuencia del gen de la enzima convertidora de angiotensina en la población general (2004)**

Tesis/Monografía de grado

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

Programa: Licenciatura en Ciencias Biológicas

Nombre del orientado: Pilar Zorrilla

Medio de divulgación: Otros

País/Idioma: Uruguay, Español

Áreas de conocimiento:

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

**Asociación de polimorfismos del gen del receptor de la vitamina D con la Diabetes mellitus tipo 2 en la población uruguaya (2004)**

Tesis/Monografía de grado

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

Programa: Licenciatura en Bioquímica

Nombre del orientado: Adrián Capovano

Medio de divulgación: Otros

País/Idioma: Uruguay, Español

Palabras Clave: VDR diabetes mellitus2

Áreas de conocimiento:

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

**Búsqueda de marcadores moleculares relacionados con diabetes mellitus tipo 2 (2003)**

Tesis/Monografía de grado

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

Programa: Licenciatura en Bioquímica

Nombre del orientado: Adrián Capovano

Medio de divulgación: Otros

País/Idioma: Uruguay, Español

Palabras Clave: diabetes mellitus2 marcadores moleculares

Áreas de conocimiento:

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

**Busqueda de polimorfismo del gen MTHFR en una muestra de la población de Montevideo (2002)**

Tesis/Monografía de grado

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

Programa: Licenciatura en Biología Humana

Nombre del orientado: Lourdes Echarte

Medio de divulgación: Otros

País/Idioma: Uruguay, Español

Palabras Clave: MTHFR mutación C677T

Áreas de conocimiento:

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la

identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética, epidemiología molecular

**Tipificación molecular de los alelos HLA de clase II DRB1 y DQB1 en una muestra de la población de Montevideo (2000)**

Tesis/Monografía de grado

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

Programa: Licenciatura en Biología Humana

Nombre del orientado: Juan Gallino

Medio de divulgación: Otros

País/Idioma: Uruguay, Español

Palabras Clave: diabetes mellitus HLA

Áreas de conocimiento:

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

**Un acercamiento a la identificación del componente amerindio en la población de Montevideo (2000)**

Tesis/Monografía de grado

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

Programa: Licenciatura en Ciencias Biológicas

Nombre del orientado: Cecilia Gascue

Medio de divulgación: Otros

País/Idioma: Uruguay, Español

Áreas de conocimiento:

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

**OTRAS**

**Programa Acortando Distancias: Genética Humana y Enfermedades. Estudio de un polimorfismo genético en una enfermedad humana (2016)**

Otras tutorías/orientaciones

Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas, Uruguay

Tipo de orientación: Tutor único o principal

Nombre del orientado: Yanelli Ibarra

País/Idioma: Uruguay, Español

Palabras Clave: SNP

Áreas de conocimiento:

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

**Programa Acortando Distancias: Genética Humana y Enfermedades. Estudio de un polimorfismo genético en una enfermedad humana (2016)**

Otras tutorías/orientaciones

Sector Educación Superior/Público / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas, Uruguay

Tipo de orientación: Tutor único o principal

Nombre del orientado: Andrea CLavijo

País/Idioma: Uruguay, Español

Palabras Clave: SNP

Áreas de conocimiento:

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

**Análisis de marcadores en patologías humanas (2003)**

Iniciación a la investigación

Sector Enseñanza Técnico-Profesional/Secundaria/Público / Administración Nacional de Educación Pública / Instituto de Profesores Artigas, Uruguay

Nombre del orientado: Fernando Sepúlveda

Medio de divulgación: Otros

País/Idioma: Uruguay, Español

Áreas de conocimiento:

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

## TUTORÍAS EN MARCHA

### POSGRADO

#### Hepatitis C (2015)

Tesis de maestría  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR, Uruguay  
Programa: Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)  
Tipo de orientación: Tutor único o principal  
Nombre del orientado: Carolina Beloso  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Palabras Clave: Hepatitis C  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética

#### Caracterización de megacariocitos con distintas ploidías diferenciados a partir de precursores normales y del síndrome mielodisplásico 5q- aislado (2014)

Tesis de doctorado  
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR, Uruguay  
Programa: Doctorado en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)  
Nombre del orientado: Gerardo Romanelli  
Medio de divulgación: Papel  
País/Idioma: Uruguay, Español  
Palabras Clave: megacariocito SMD  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la manipulación de células, tejidos, órganos o todo el org / Genética

## Otros datos relevantes

### PREMIOS, HONORES Y TÍTULOS

#### Premio al mejor trabajo presentado en forma de poster (2010)

(Nacional)  
Congreso de Endocrinología  
Premio otorgado por un tribunal de evaluación, equivalente a U\$S 250

#### Premio al mejor trabajo científico (2009)

(Internacional)  
Simposio Latinoamericano de enfermedad celíaca  
Premio al mejor trabajo científico: Caracterización de haplogrupos de ADN mitocondrial (HMTDNA) en enfermos celíacos de Santiago de Chile, Resistencia de Argentina y Montevideo, Uruguay. Parada A, Motta P, Botero J, Mimbacas A, Pérez-Bravo F, Araya M. II Simposio Latinoamericano de Enfermedad Celíaca. X Curso de Intestino Delgado y Colon. Buenos Aires, Argentina 18-19 de Noviembre, 2009.

### PRESENTACIONES EN EVENTOS

#### 13° Congreso Latinoamericano de Diabetología (ALAD) VII Congreso Cubano de diabetes, (2007)

Congreso  
. Búsqueda de asociación entre el gen ENPP-1 y la nefropatía diabética en pacientes diabéticos tipo 1.  
Cuba  
Tipo de participación: Expositor oral  
Nombre de la institución promotora: ALAD  
Palabras Clave: diabetes mellitus  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética

#### XIII Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes, VII Congreso Cubano de diabetes, (2007)

Congreso  
Prevención en la diabetes  
Uruguay  
Tipo de participación: Moderador  
Nombre de la institución promotora: ALAD

**XIII Congreso Latinoamericano de Diabetes (2007)**

Congreso  
Presidente de la Sesión Prevención en diabetes  
Cuba  
Tipo de participación: Moderador  
Nombre de la institución promotora: Asociación Latinoamericana de Diabetes  
Palabras Clave: Prevención en diabetes  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular

**Simposio Capítulo Uruguayo del Grupo Latinoamericano de Epidemiología en Diabetes (GLED) IV Congreso Uruguayo de Diabetología (2005)**

Simposio  
Epidemiología genética, un camino hacia la medicina predictiva  
Uruguay  
Tipo de participación: Conferencista invitado  
Nombre de la institución promotora: SDNU

**XI Congreso Latinoamericano de Diabetes, III Congreso Uruguayo de Diabetología (2001)**

Simposio  
De la patogenia a la prevención con el tema Genética, experiencia en el Uruguay  
Uruguay  
Tipo de participación: Conferencista invitado  
Nombre de la institución promotora: SDNU Asociación Latinoamericana de Diabetes  
Expositora junto con los Dres. M. Marti (Argentina), F. Pérez-Bravo (Chile), P. Gunczler (Venezuela), J. Skyler (USA) en una mesa redonda

**Jornadas de Actualizaciones Diagnósticas en la Diabetes Mellitus (1998)**

Simposio  
Diagnóstico molecular en la Diabetes Mellitus en nuestro país  
Uruguay  
Tipo de participación: Expositor oral  
Nombre de la institución promotora: Sociedad de Diabetología y Nutrición del Uruguay  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética,

**Jornadas de Actualización en Diabetes. (1998)**

Simposio  
HLA y Diabetes en el Uruguay  
Uruguay  
Tipo de participación: Expositor oral  
Nombre de la institución promotora: SDNU y FEMI  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética,

**1º Congreso Uruguayo de Bioquímica Clínica (1997)**

Simposio  
Tendencias en el desarrollo del diagnóstico molecular: Diagnóstico molecular en enfermedades hereditarias.  
Uruguay  
Tipo de participación: Conferencista invitado  
Nombre de la institución promotora: Sociedad de Bioquímica Clínica  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética,

### III Congreso Uruguayo de Oncología (1994)

Simposio

Nuevas perspectivas en el cáncer de pulmón.

Uruguay

Tipo de participación: Conferencista invitado

Nombre de la institución promotora: Sociedad de Oncología

Palabras Clave: p 53

Areas de conocimiento:

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

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

#### **Análisis de secuencias del cromosoma X de CHOK1 a partir de la microdissección y secuenciación de Xq (2015)**

Candidato: Irene María da Cruz

Tipo Jurado: Tesis de Maestría

CHALAR C , MARQUES JM

Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

Areas de conocimiento:

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

#### **Diagnóstico y caracterización de patógenos virales caninos en Uruguay (2015)**

Candidato: Visstoria Casbone

Tipo Jurado: Tesis/Monografía de grado

PANZERA Y , PEREZ R

Licenciatura en Bioquímica / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

#### **La misma corresponde a la tesina de graduación de la Licenciatura en Bioquímica de la Bach. Analía Menéndez titulada : "Variabilidad del VNTR D1S80 en descendientes de vascos del Uruguay y su utilidad como marcador genético poblacional", (2014)**

Candidato: Analía Menéndez

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

#### **Análisis molecular del cluster de genes de la a y b-globinas en la población uruguaya. Hemoglobinopatías, desequilibrio de ligamiento e historia recombinacional. (2013)**

Candidato: Julio Da Luz

Tipo Jurado: Tesis de Doctorado

FOLLE, G , CAYOTA, A

Doctorado en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

Palabras Clave: hemoglobinopatías

Areas de conocimiento:

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

#### **Prevalencia de los alelos 4 G y 5G del gen del inhibidor del activador del plaminógeno tipo 1 (PAI-1) en pacientes con patología coronaria sometida a cateterismo (2012)**

Candidato: SANTIAGO Fontenla

Tipo Jurado: Tesis/Monografía de grado

Licenciatura en Biología Humana / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

**Análisis preliminar de la expresión del retrotransposón Triato1 en Triatoma infestans (Hemiptera-Reduviidae) (2011)**

Candidato: Evangelina González López  
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  
Palabras Clave: retrotransposones triatomíneos  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia

**El ADN tu propio juez (2011)**

Candidato: Natalia Sandberg  
Tipo Jurado: Tesis/Monografía de grado  
Licenciatura en Ciencias Biológicas / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Palabras Clave: ADN técnicas forenses  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Genética forense

**El retroelemento Tiatro 1 en triatominios (2011)**

Candidato: Valeria Romero  
Tipo Jurado: Tesis/Monografía de grado  
PEREZ R  
Licenciatura en Bioquímica / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Palabras Clave: triatomíneos  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular

**Análisis filogeográfico de un cánido neotropical: el zorro de monte (Cerdocyon thous, Linnaeus, 1766) (2011)**

Candidato: Ana Carlozzi  
Tipo Jurado: Tesis de Maestría  
LLAMBI, S, SOUTULLO, A  
Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Palabras Clave: cérvidos neotropicales citocromo b  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Conservación de la Biodiversidad / Genética

**Genética de la conservación del venado de campo empleando el gen de Citocromo oxidasa I (2010)**

Candidato: Leticia Repetto  
Tipo Jurado: Tesis de Maestría  
BARBANTI, M, MARTINEZ, C  
Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay  
Sitio Web: [www.pedeciba.org.uy](http://www.pedeciba.org.uy)  
País: Uruguay  
Idioma: Español  
Palabras Clave: citocromo oxidasa I  
Áreas de conocimiento:  
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Conservación de la Biodiversidad / Genética molecular

**Estudio de la prevalencia del SNP Arg972 del gen Sustrato-1 del receptor de insulina (IRS-1) en una muestra de pacientes diabéticos. (2010)**



Candidato: Ana Laura Reyes

Tipo Jurado: Tesis/Monografía de grado

GONZALEZ, S., PEREZ R

Licenciatura en Ciencias Biológicas / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

Palabras Clave: diabetes IRS-1

Áreas de conocimiento:

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

Resumen: La diabetes mellitus tipo 2 es considerada un paradigma de una enfermedad multifactorial poligénica, donde variaciones comunes en varios genes actúan recíprocamente para causar la enfermedad. Su patogénesis se caracteriza por la combinación de resistencia a la insulina periférica y daño en la capacidad secretora de insulina en las células-β pancreáticas. La insulino-resistencia periférica produce, por un mecanismo reflejo, una hipersecreción insulínica con la correspondiente hiperinsulinemia para mantener la normo glucemia durante varios años. En estos procesos la insulina es una hormona clave para el comienzo de una gran variedad de actividades metabólicas mediante su unión al receptor de insulina y la propia activación intrínseca de tirosinquinasa. El gen IRS-1: Insulin receptor substrate-1 fue el primer sustrato identificado y representa el prototipo de las proteínas de la familia IRS. Uno de los polimorfismos más prevalentes, la sustitución aa Gly972Arg presenta un predominio 3 veces mayor en pacientes con diabetes. Este causa un deterioro de la asociación del IRS-1 con la actividad quinasa del fosfatidilinositol-3. Se ha planteado que este polimorfismo es uno de los responsables de la presencia de insulino-resistencia. El objetivo del presente trabajo es determinar la prevalencia del SNP Arg972 del gen Sustrato-1 del Receptor de Insulina (IRS-1) en una población de pacientes diabéticos de la ciudad de Montevideo, Uruguay mediante 2 tipos de técnicas moleculares: con un abordaje clásico empleando la técnica de PCR-RFLPs y, apostando a la incorporación de nuevas tecnologías mediante el análisis por RT-PC. Los resultados obtenidos mostraron la existencia de una elevada proporción de individuos portadores del alelo mutante. 0,62% (86/139) (Gly/Arg), mientras que un 0,38% (53/139) presentaron el alelo salvaje en su forma homocigota Gly/Gly. Se destaca una total ausencia de homocigotas mutantes (Arg/Arg). En conclusión: el análisis molecular del gen IRS-1 en pacientes diabéticos de la ciudad de Montevideo, Uruguay ha revelado una elevada prevalencia de la variante alélica Arg972 del gen IRS-1 lo que explicaría en parte la presencia de insulino-resistencia en estos pacientes. Además la técnica de RT PCR es una nueva herramienta efectiva que disponemos para el diagnóstico o genotipificación de SNPs.

#### **Diagnóstico de la enfermedad poliquística renal (PKD) felina mediante técnicas moleculares (2009)**

Candidato: Carina Mussio

Tipo Jurado: Tesis/Monografía de grado

Licenciatura en Ciencias Biológicas / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

Palabras Clave: PKD

Áreas de conocimiento:

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

#### **influencia de la remodelación de la cromatina en el procesamiento del daño genético y la inducción de apoptosis (2007)**

Candidato: Leticia Mendez

Tipo Jurado: Tesis de Maestría

Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

#### **Construcción de grupos de ligamiento y mapeo genómico basado en marcadores moleculares de una mutación espontánea cromática en líneas de laboratorio de Phalloiceros caudimaculatus (Cyprinodontiformes: Poecelidae) (2007)**

Candidato: Lic. María Laura Gutiérrez

Tipo Jurado: Tesis de Maestría

Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

Palabras Clave: grupo de ligamiento

Áreas de conocimiento:

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

**Estudio del Polimorfismo del Gen DRB1.2 del MHC Ovino. Búsqueda de Asociaciones con Resistencia a Parasitosis Gastrointestinales (2006)**

Candidato: Paula Nicollini

Tipo Jurado: Tesis de Maestría

Maestría en Salud Animal / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Veterinaria - UDeLaR / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

Palabras Clave: polimorfismo DRB1

Áreas de conocimiento:

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

**Busqueda de marcadores moleculares relacionados con diabetes mellitus tipo 2 (2001)**

Candidato: Juan Pablo Gallino

Tipo Jurado: Tesis/Monografía de grado

MARÍN, M, BERTONI, B

Licenciatura en Ciencias Biológicas / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

Áreas de conocimiento:

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

**Caracterización citogenética y alozímica de poblaciones de Ctenomys en el Uruguay (2000)**

Candidato: Silvia Villar

Tipo Jurado: Tesis de Maestría

GONZALEZ, S, NOVELLO, A

Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) / Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias - UDeLaR / Uruguay

País: Uruguay

Idioma: Español

Palabras Clave: Ctenomys

Áreas de conocimiento:

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

## Información adicional

La Actividad de docencia figura toda bajo la UdelaR. 1986 fui co-coordinadora de los Seminarios de Genética Humana y participado en el dictado de clases 1994-act. Co-coordinadora del curso Genética Humana. 1998 Participación en la organización del curso "Genética molecular. Aspectos Básicos y Aplicados (15/09/2008) (07/07/2010)

## Indicadores de producción

<b>PRODUCCIÓN BIBLIOGRÁFICA</b>	<b>110</b>
<b>Artículos publicados en revistas científicas</b>	33
Completo	33
<b>Trabajos en eventos</b>	65
<b>Libros y Capítulos</b>	1
Capítulos de libro publicado	1
<b>Textos en periódicos</b>	11
Revistas	5
Periodicos	6
<b>PRODUCCIÓN TÉCNICA</b>	<b>1</b>
<b>Procesos o técnicas</b>	1
	<b>40</b>

<b>EVALUACIONES</b>	
Evaluación de proyectos	6
Evaluación de eventos	1
Evaluación de publicaciones	6
Evaluación de convocatorias concursables	27
	<b>27</b>
<b>FORMACIÓN RRHH</b>	
<b>Tutorías/Orientaciones/Supervisiones concluidas</b>	25
Tesis de maestría	9
Tesis/Monografía de grado	13
Iniciación a la investigación	1
Otras tutorías/orientaciones	2
<b>Tutorías/Orientaciones/Supervisiones en marcha</b>	2
Tesis de doctorado	1
Tesis de maestría	1