



Curriculum Vitae

Ana María SOLER CANTERA

Actualizado: 26/04/2017



Publicado: 20/07/2017

Sistema Nacional de Investigadores

Ciencias Médicas y de la Salud / Ciencias de la Salud

Categorización actual: Iniciación

Ingreso al SNI: Activo()

Datos generales

Información de contacto

E-mail: anamasoler@gmail.com

Teléfono: +59847334816

Dirección: Rivera 1350, Salto, Uruguay. UdeLaR, CENUR Litoral Norte-Sede Salto, PDU: Genética Molecular Humana

URL: <http://www.unorte.edu.uy/>

Institución principal

PDU: Genética Molecular Humana / Regional Norte - UDeLaR / Universidad de la República / Uruguay

Dirección institucional

Dirección: Regional Norte - UDeLaR / Rivera 1350 / 50000 / Salto / Salto / Uruguay

Teléfono: (+598) 47334816

E-mail/Web: anamasoler@gmail.com / <http://www.unorte.edu.uy/>

Formación

Formación concluida

Formación académica/Titulación

Grado

2002 - 2012

Grado

Licenciatura en Ciencias Biológicas

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

Título: Ligamiento Genético de Mutaciones Espontáneas en *Drosophila willistoni*

Tutor/es: Dra. Beatriz Goñi

Obtención del título: 2012

Sitio web de la Tesis: <http://www.bib.fcien.edu.uy/files/etd/pasan/uy24-15622.pdf>

Palabras clave: Ligamiento Genético; *Drosophila*; *willistoni*; Mutaciones

Áreas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Ligamiento Genético

Tecnicatura

2002 - 2005	Técnico Analista de Sistemas Instituto Universitario Autónomo del Sur - Facultad de Ingeniería, Instituto Universitario Autónomo del Sur , Uruguay <i>Título:</i> Analista de Sistemas <i>Obtención del título:</i> 2005 <i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Computación / Analista de Sistemas
2002 - 2005	Técnico Analista de Sistemas Instituto Universitario Autónomo del Sur - Facultad de Ingeniería, Instituto Universitario Autónomo del Sur , Uruguay <i>Título:</i> Programador JAVA <i>Obtención del título:</i> 2005 <i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Computación / Programación
2001 - 2002	Técnico Analista de Sistemas Instituto Universitario Autónomo del Sur - Facultad de Ingeniería, Instituto Universitario Autónomo del Sur , Uruguay <i>Título:</i> Técnico en Reparación de PC <i>Obtención del título:</i> 2002 <i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Computación / Técnico Reparador

Formación en marcha

Formación académica/Titulación

Posgrado

2012 - 2016	Maestría Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) Facultad de Ciencias - UDeLaR, Universidad de la República , Uruguay <i>Título:</i> Ancestría Y Farmacogenética de la Leucemia Linfoblástica Aguda Pediátrica en el Uruguay <i>Tutor/es:</i> Dr. Julio da Luz <i>Palabras clave:</i> Farmacogenética; Leucemia Pediátrica; Ancestría; TPMT; TYMS; MTHFR <i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética
2016	Doctorado Doctorado en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA) Facultad de Ciencias - UDeLaR, Universidad de la República , Uruguay <i>Título:</i> Farmacogenética de la Toxicidad Producida por la 6-Mercaptopurina y el Metotrexato en Pacientes Pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda en Uruguay <i>Tutor/es:</i> Julio da Luz <i>Palabras clave:</i> Farmacogenética; leucemia Linfoblástica Aguda Pediátrica; 6-Mercaptopurina; Metotrexato; Ancestralidad <i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hemoglobinopatias

Formación complementaria

Cursos corta duración

09 / 2015 - 10 / 2015	Terapia gênica: teoria e prática Universidad Federal de San Pablo , Brasil <i>Palabras clave:</i> Terapia Genica
08 / 2015 - 09 / 2015	Farmacogenética Clínica II Facultad de Química - UDeLaR, Universidad de la República , Uruguay <i>Palabras clave:</i> Farmacogenética

09 / 2014 - 12 / 2014	<p>Pasantia en el Laboratorio de Hemoglobinopatias-Patologia Clinica, Hospital de Clinicas Universidad Estadual de Campinas , Brasil</p> <p><i>Palabras clave:</i> Hemoglobinopatías; Talasemias <i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hemoglobinopatias</p>
03 / 2014 - 07 / 2014	<p>Bioestadística 2014</p> <p>Facultad de Medicina - UDeLaR, Universidad de la República , Uruguay</p> <p><i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Naturales y Exactas / Matemáticas / Estadística y Probabilidad</p>
04 / 2014 - 04 / 2014	<p>X Course – Latin American School of Human and Medical Genetics</p> <p>Latin American School of Human and Medical Genetics , Brasil</p>
01 / 2014 - 02 / 2014	<p>Brazilian edition of the summer institute in Statistical Genetics</p> <p>Universidad de San Pablo , Brasil</p> <p><i>Palabras clave:</i> Estadística <i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Naturales y Exactas / Matemáticas / Estadística y Probabilidad / Estadística para Genetistas</p>
11 / 2013 - 11 / 2013	<p>Cancer Genomics in Diagnosis and Therapy</p> <p>MEC. Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable», Ministerio de Educación y Cultura , Uruguay</p> <p><i>Palabras clave:</i> Genómica; Cancer; Secuenciación Masiva; Transcriptómica <i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genómica Cáncer</p>
10 / 2013 - 10 / 2013	<p>Genética de Poblaciones</p> <p>Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación - UDeLaR, Universidad de la República , Uruguay</p> <p><i>Palabras clave:</i> Genética de Poblaciones; Genética Humana <i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Poblaciones</p>
09 / 2013 - 10 / 2013	<p>Inestabilidad Genómica y Reparación del ADN</p> <p>MEC. Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable», Ministerio de Educación y Cultura , Uruguay</p> <p><i>Palabras clave:</i> Inestabilidad Genómica; Reparación del ADN; Daño ADN <i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Inestabilidad Genómica</p>
04 / 2013 - 07 / 2013	<p>Introducción al Manejo del Software Estadístico R</p> <p>Centro Universitario Regional Este , Universidad de la República , Uruguay</p> <p><i>Palabras clave:</i> Estadístico R <i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Naturales y Exactas / Matemáticas / Estadística y Probabilidad</p>
04 / 2013 - 05 / 2013	<p>Aplicaciones de la PCR en Tiempo Real a la investigación</p> <p>Facultad de Medicina - UDeLaR, Universidad de la República , Uruguay</p> <p><i>Palabras clave:</i> PCR; Real Time <i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Bioquímica y Biología Molecular / PCR</p>
03 / 2013 - 03 / 2013	<p>Cromosomas: Estructura, Función y Evolucion</p> <p>MEC. Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable», Ministerio de Educación y Cultura , Uruguay</p> <p><i>Palabras clave:</i> Cromosomas; Citogenética <i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Citogenética</p>
07 / 2012 - 10 / 2012	<p>Bases Genéticas y Celulares del Cáncer</p> <p>Facultad de Medicina - UDeLaR, Universidad de la República , Uruguay</p> <p><i>Palabras clave:</i> Cancer <i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana</p>
05 / 2012 - 07 / 2012	<p>Análisis de genoma Humano en Enfermedades Complejas</p> <p>Facultad de Medicina - UDeLaR, Universidad de la República , Uruguay</p> <p><i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genoma Humano</p>

- 05 / 2012 - 05 / 2012
 Genética Humana y Epidemiología
 MEC. Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable», Ministerio de Educación y Cultura , Uruguay
Palabras clave: Genética Humana; Epidemiología
Áreas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana
- 04 / 2012 - 04 / 2012
 XVII Alexander Hollaender Course
 MEC. Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable», Ministerio de Educación y Cultura , Uruguay
Palabras clave: Daño ADN; Cromosomas
Áreas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Citogenética

Otras instancias

- 2016
 Congresos
Nombre del evento: I Encuentro de Investigadores de la Región Noreste
Institución organizadora: Centro Universitario Rivera- Centro Universitario Tacuarembó- INIA , Uruguay
Palabras clave: Farmacogenética; leucemia Linfoblástica Aguda Pediátrica; 6-Mercaptopurina; Metotrexato
Áreas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética
- 2016
 Congresos
Nombre del evento: XVI Congreso Latinoamericano de Genética
Institución organizadora: Asociación Latinoamericana de Genética , Uruguay
Palabras clave: Farmacogenética; Leucemia Linfoblástica Aguda; 6-Mercaptopurina; Metotrexato
Áreas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética
- 2015
 Congresos
Nombre del evento: IV Encuentro de Investigadores del Norte
Institución organizadora: UdelaR , Uruguay
- 2014
 Congresos
Nombre del evento: XIII Congreso Colombiano y VII Congreso Internacional de Genética Humana
Institución organizadora: Asociación Colombiana de Genética Humana , Colombia
Palabras clave: Farmacogenética; Leucemia; Ancestría
Áreas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética
- 2013
 Congresos
Nombre del evento: Cancer Genomics
Institución organizadora: Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable , Uruguay
Palabras clave: Genómica; Cancer
Áreas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Genómica Cáncer
- 2013
 Congresos
Nombre del evento: Congreso Uruguayo de Neurología
Institución organizadora: Uruguay
Palabras clave: Parkinson; LRRK2
Áreas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Enfermedad de Parkinson
- 2012
 Congresos
Nombre del evento: XII Congreso Colombiano y VI Congreso Internacional de Genética Humana
Institución organizadora: Asociación Colombiana de Genética Humana , Colombia
Palabras clave: Farmacogenética; Leucemia; TPMT; TYMS
Áreas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética
- 2012
 Congresos
Nombre del evento: XII Congreso Uruguayo de Hematología
Institución organizadora: Sociedad de Hematología del Uruguay , Uruguay
Palabras clave: Farmacogenética; Leucemia; TPMT; TYMS; MTHFR; RFC
Áreas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

2012	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> XIV Jornadas de la SUB</p> <p><i>Institución organizadora:</i> Sociedad Uruguaya de Biociencias , Uruguay</p> <p><i>Palabras clave:</i> Farmacogenética; Leucemia; TPMT; TYMS</p> <p><i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética</p>
2011	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> II Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética</p> <p><i>Institución organizadora:</i> Sociedad Uruguaya de Genetica , Uruguay</p> <p><i>Palabras clave:</i> Ligamiento; D. willistoni</p> <p><i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Ligamiento</p>
2009	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> VI Simposio de Ecología, Genética y Evolución de Drosophila</p> <p><i>Institución organizadora:</i> Brasil</p> <p><i>Palabras clave:</i> Ligamiento; D. willistoni</p> <p><i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Ligamiento</p>
2008	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> I Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética</p> <p><i>Institución organizadora:</i> Sociedad Uruguaya de Genetica , Uruguay</p> <p><i>Palabras clave:</i> Ligamiento; D. willistoni</p> <p><i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Ligamiento</p>
2007	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> V Simposio de Ecología, Genética y Evolución de Drosophila</p> <p><i>Institución organizadora:</i> Brasil</p> <p><i>Palabras clave:</i> Ligamiento; D. willistoni</p> <p><i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Ligamiento</p>

Construcción institucional

Idiomas

Español	Entiende (Muy Bien) / Habla (Muy Bien) / Lee (Muy Bien) / Escribe (Muy Bien)
Francés	Entiende (Muy Bien) / Habla (Muy Bien) / Lee (Muy Bien) / Escribe (Muy Bien)
Inglés	Entiende (Bien) / Habla (Bien) / Lee (Muy Bien) / Escribe (Bien)
Portugués	Entiende (Muy Bien) / Habla (Bien) / Lee (Muy Bien) / Escribe (Regular)

Areas de actuación

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética
Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hemoglobinopatias
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Ligamiento Genético

Actuación Profesional

Cargos desempeñados actualmente

Desde: 02/2014

Asistente , (Docente Grado 2 Titular, 40 horas semanales) , Regional Norte - UDeLaR , Uruguay

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

Vínculos con la institución

10/2010 - 02/2014, Vínculo: *Ayudante , Docente Grado 1 Titular, (20 horas semanales)*

Actividades

10/2010 - 02/2014

Líneas de Investigación , Facultad de Medicina , Departamento de genética

Ancestría y Farmacogenética en la terapia anti-leucemia pediátrica , Integrante del Equipo

10/2013 - 11/2013

Docencia , Grado

Dictado de Discusion Grupal y Practico de CBCC1 , Asistente , Biología Molecular y Celular - CBCC1

08/2013 - 08/2013

Docencia , Grado

Sistema Nacional de Investigadores

Dictado de Discusion Grupal de CBCC6 , Asistente , del Ciclo Básico Clínico Comunitario, Módulo 6 (CBCC 6)

06/2013 - 06/2013

Docencia , Grado

Dictado de Discusion Grupal de CBCC5 , Asistente , Desarrollo, CBCC5

05/2013 - 06/2013

Docencia , Grado

Taller de Biología-Genética , Asistente , Ciclo Introductorio - Dr. En Medicina

05/2013 - 05/2013

Docencia , Grado

Dictado de Discusion Grupal de UTI Biología Celular y Tisular , Asistente , ESFUNO en las Escuelas de Tecnología Médica

10/2012 - 11/2012

Docencia , Grado

Dictado de Discusion Grupal del CBCC1 , Asistente , Biología Molecular y Celular - CBCC1

08/2012 - 08/2012

Docencia , Grado

Dictado de Discusion Grupal del CBCC6 , Asistente , del Ciclo Básico Clínico Comunitario, Módulo 6 (CBCC 6)

06/2012 - 06/2012

Docencia , Grado

Sistema Nacional de Investigadores

Dictado de Discusion Grupal del CBCC5 , Asistente , Desarrollo, CBCC5

05/2012 - 06/2012

Docencia , Grado

Taller de Biología-Genética , Asistente , Ciclo Introductorio - Dr. En Medicina

05/2012 - 05/2012

Docencia , Grado

Dictado de Discusion Grupal de UTI Biología Celular y Tisular , Asistente , ESFUNO en las Escuelas de Tecnología Médica

11/2011 - 11/2011

Docencia , Grado

Dictado de Discusion Grupal del CBCC4 , Asistente , Cardiología, CBCC4

10/2011 - 11/2011

Docencia , Grado

Dictado de Discusion Grupal del CBCC1 , Asistente , Biología Molecular y Celular - CBCC1

08/2011 - 08/2011

Docencia , Grado

Dictado de Discusion Grupal de CBCC6 , Asistente , del Ciclo Básico Clínico Comunitario, Módulo 6 (CBCC 6)

06/2011 - 06/2011

Docencia , Grado

Dictado de Discusion Grupal del CBCC5 , Asistente , Desarrollo, CBCC5

05/2011 - 06/2011

Docencia , Grado

Taller de Biología-Genética , Asistente , Ciclo Introdutorio - Dr. En Medicina

05/2011 - 05/2011

Docencia , Grado

Dictado de Discusion Grupal de UTI Biología Celular y Tisular , Asistente , ESFUNO en las Escuelas de Tecnología Médica

10/2010 - 11/2010

Docencia , Grado

Dictado de Discusion Grupal del CBCC1 , Asistente , Biología Molecular y Celular - CBCC1

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

Vínculos con la institución

08/2010 - 06/2014, Vínculo: Ayudante , Docente Grado 1 Titular, (20 horas semanales)

12/2007 - 05/2009, Vínculo: Ayudante , Docente Grado 1 Interino, (20 horas semanales)

08/2009 - 12/2009, Vínculo: Ayudante , Docente Grado 1 Interino, (20 horas semanales)

Actividades

03/2012 - 06/2014

Líneas de Investigación , Instituto de Biología, Seccion Genetica Evolutiva , Laboratorio de Drosophila

Mapeo genético en Drosophila willistoni como modelo de evolucion estructural del genoma , Integrante del Equipo

11/2003 - 02/2012

Líneas de Investigación , Instituto de Biología, Seccion Genetica Evolutiva , Laboratorio de Drosophila

Caracterización Genética y molecular de mutantes de Drosophila willistoni , Integrante del Equipo

08/2013 - 12/2013

Docencia , Grado

Dictado del curso Práctico de Genética General , Asistente , Genética

08/2012 - 12/2012

Docencia , Grado

Dictado de Curso Practico de Genética General , Asistente , Genética

08/2011 - 12/2011

Docencia , Grado

Dictado de Curso Practico de Genética General , Asistente , Genética

08/2010 - 12/2010

Docencia , Grado

Dictado de Curso Practico de Genética General , Asistente , Genética

08/2009 - 12/2009

Docencia , Grado

Dictado de Curso Practico de Genética General , Asistente , Genética

08/2008 - 12/2008

Docencia , Grado

Ayudante Honorario en el dictado de Curso Practico de Genética General , Invitado , Genética

09/2008 - 11/2008

Docencia , Grado

Taller de Biología-Genética 'Citogenética de Drosophila' , Asistente , Biología

08/2007 - 12/2007

Docencia , Grado

Ayudante Honorario en el dictado de Curso Practico de Genética General , Asistente , Genética

08/2006 - 12/2006

Docencia , Grado

Ayudante Honorario en el dictado de Curso Practico de Genética General , Asistente , Genética

04/2013 - 06/2013

Docencia , Maestría

Estrategias Genéticas de Mapeo en Eucariotas , Asistente , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELaR-PEDECIBA)

05/2013 - 05/2013

Extensión , Instituto de Biología, Sección Genética Evolutiva , Laboratorio de Drosophila

Jornada de Puertas Abiertas de la Facultad de Ciencias en el marco de la 8ª Semana de la Ciencia y Tecnología

05/2011 - 05/2011

Extensión , Instituto de Biología, Sección Genética Evolutiva , Laboratorio de Drosophila

Jornada de Puertas Abiertas de la Facultad de Ciencias en el marco de la 6ª Semana de la Ciencia y Tecnología

05/2009 - 05/2009

Extensión , Instituto de Biología, Sección Genética Evolutiva , Laboratorio de Drosophila

Jornada de Puertas Abiertas de la Facultad de Ciencias en el marco de la 4ª Semana de la Ciencia y Tecnología

05/2008 - 05/2008

Extensión , Instituto de Biología, Sección Genética Evolutiva , Laboratorio de Drosophila

Seminario-Taller: "Aspectos de la Biología y Genética de Drosophila y su empleo en la investigación y docencia", en el "2º Curso Taller de Microscopía Electrónica de Barrido y Espectrometría de Energía Dispersiva

12/2007 - 06/2014

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Instituto de Biología, Sección Genética Evolutiva , Laboratorio de Drosophila

Caracterización Genética y molecular de mutantes de Drosophila willistoni , Integrante del Equipo

11/2003 - 05/2009

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Instituto de Biología, Sección Genética Evolutiva , Laboratorio de Drosophila

Biodiversidad en Drosophilidae (Díptera) , Integrante del Equipo

Universidad de la República , Regional Norte - UDeLaR , Uruguay

Vínculos con la institución

[02/2014 - Actual](#), *Vínculo: Asistente, Docente Grado 2 Titular, (40 horas semanales)*

Actividades

04/2015 - Actual

Líneas de Investigación , Regional Norte-Salto , PDU: Genética Molecular Humana

Factores Genéticos en Anemia Pediátrica , Integrante del Equipo

02/2014 - Actual

Líneas de Investigación , Regional Norte-Salto , PDU: Genética Molecular Humana

Farmacogenética de la Leucemia Linfoblastica Aguda en el Uruguay , Integrante del Equipo

02/2014 - Actual

Líneas de Investigación , Regional Norte- Salto , PDU: Genética Molecular Humana

Hemoglobinopatías , Integrante del Equipo

08/2016 - 12/2016

Docencia , Grado

Genética General , Asistente , Ciclo Biología Bioquímica

02/2016 - 07/2016

Docencia , Grado

Introduccion a la Biologia I , Organizador/Coordinador , CIO CT

08/2015 - 12/2015

Docencia , Grado

Introduccion a la Biologia II , Asistente , CIO CT

08/2015 - 12/2015

Docencia , Grado

Genética General , Asistente , CIO CT

03/2015 - 07/2015

Docencia , Grado

Introduccion a la Biologia I , Asistente , CIO CT

09/2014 - 12/2014

Pasantías , UNICAMP, Campinas, Brasil , Lab. Hemoglobinopatias, Patologia Clinica, Hospital das Clinicas

Analisis Alfa Talasemias

04/2015 - Actual

Sistema Nacional de Investigadores

Proyectos de Investigación y Desarrollo

Rol de los Factores Genéticos en la prevalencia de anemia en niños de Salto, Uruguay , Integrante del Equipo

02/2014 - Actual

Proyectos de Investigación y Desarrollo

Prevalência e Caracterização Molecular das Talassemias Alfa em Indivíduos com Hipocromia e Microcitose de uma População Uruguiaia , Integrante del Equipo

Lineas de investigación

Título: Hemoglobinopatias

Tipo de participación: Integrante del Equipo

Equipos: Julio da Luz(Integrante); Roberta Dorta Ferreira(Integrante); Fatima Sonati(Integrante); Lorena da Silveira(Integrante); Natalia de Olivera Mota(Integrante)

Palabras clave: Hemoglobinopatías; Talasemias; Alfa Globina; Beta Globina

Areas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hemoglobinopatias

Título: Ancestría y Farmacogenética en la terapia anti-leucemia pediátrica

Tipo de participación: Integrante del Equipo

Objetivo: La leucemia linfoblástica aguda (LLA) comprende casi el 70% de los cánceres pediátricos, la cual alcanza más del 80% de remisión completa en los pacientes atendidos en el Servicio de Hemato-Oncología Pediátrica (SHOP) del Centro Hospitalario Pereira Rosell. El tratamiento de estas afecciones consiste en una poliquimioterapia aplicada en varios ciclos durante dos o tres años de varios fármacos. Debido a la acción inespecífica de estos fármacos, los tratamientos actuales presentan efectos desfavorables a corto y largo plazo, provocando que cerca del 20% de los pacientes no puedan alcanzar una remisión completa de la enfermedad. Se ha visto que las variantes genéticas de proteínas involucradas en las vías de metabolización y distribución de los fármacos (TPMT, TYMS, UGT1A1, GST, MTHFR, RFC), que son frecuentes a nivel poblacional (polimorfismos), están fuertemente relacionados con los efectos tóxicos, los fenómenos de resistencia a fármacos y el riesgo de recurrencia. Adicionalmente algunos trabajos han vinculado a la etnicidad con la respuesta diferencial al tratamiento. Debido a que la estructura genética de la población uruguaya es compuesta y distinta a las poblaciones europeas y de Norteamérica no se puede extrapolar directamente los estudios de otras regiones a nuestro país. Por esta razón, es necesario conocer como se distribuyen estas variantes en nuestra población y determinar como se relacionan con la etnicidad individual de cada paciente y los efectos adversos de los tratamientos. El conocimiento de las variantes genéticas y los mecanismos moleculares de las mismas, permiten una mejor identificación de individuos en riesgo, una mejor descripción y clasificación de la enfermedad y el desarrollo de marcadores pronóstico y de respuesta al tratamiento.

Equipos: Dr. Julio da Luz(Integrante); Dra. Leda Roche(Integrante)

Palabras clave: Leucemia Pediátrica; Ancestría Individual; Variantes genéticas; Farmacogenética; Cancer

Areas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

Título: Caracterización Genética y molecular de mutantes de *Drosophila willistoni*

Tipo de participación: Integrante del Equipo

Objetivo: *Drosophila* se caracteriza por ser un excelente organismo modelo para el estudio de la evolución cromosómica y el orden génico. Müller (1940) propuso que el genoma ancestral del género *Drosophila* estaba compuesto por cinco pares de cromosomas acrocéntricos y un par de cromosomas puntuales (elementos A-F), en los cuales el contenido génico permanecería altamente conservado entre las especies de este género. Ello brinda la posibilidad de identificar grupos de ligamiento equivalentes y reordenamientos cromosómicos entre especies de *Drosophila*. Esta hipótesis está siendo revisada utilizando datos de la secuenciación genómica y el montaje de los scaffolds sobre los cromosomas

politénicos de 12 especies de *Drosophila* (Schaeffer et al., 2008). *D. willistoni*, del subgénero *Sophophora*, es una de las especies recientemente secuenciada. Su genoma se organiza en tres grupos de ligamiento, dos pares de autosomas (cromosoma II y III) y un par de cromosomas sexuales heteromórficos, el X y el Y. La homología cromosómica entre *D. willistoni* y *D. melanogaster* propuesta por Sturtevant & Novitsky (1941) es la siguiente: el cromosoma X de *D. willistoni* corresponde a los elementos de Müller A y D, el cromosoma II a los elementos B y C, y el cromosoma III a los elementos E-F. El alineamiento de genes ortólogos de *D. melanogaster* con los scaffolds de *D. willistoni* ha revelado la necesidad de ampliar el número de marcas genéticas para facilitar el ensamblaje de las secuencias genómicas (Schaeffer et al., 2008). En este proyecto se presenta la caracterización fenotípica y genética de mutaciones espontáneas que afectan el fenotipo adulto de *D. willistoni* que representan nuevas marcas genéticas. Se analizaron setenta y ocho alelos mutantes e identificaron un total de cuarenta y un loci; seis ligados al cromosoma X, veintiuno al cromosoma II y catorce al cromosoma III. Esta caracterización se ha basado en (i) la homología fenotípica con mutantes descritos para *D. willistoni* y *D. melanogaster*, (ii) el análisis de alélismo y ligamiento cromosómico, (iii) la interacción génica entre genes mutantes que afectan el color de ojos, y (iv) los datos de sintenia génica (secuencias ortólogas) y cromosómica entre mutantes de *D. willistoni* y *D. melanogaster* obtenida del Flybase (www.flybase.org). Entre las mutaciones estudiadas, se reportan veintiséis genes autosómicos nuevos. Diecinueve mutaciones autosómicas poseen secuencias ortólogas en *D. willistoni*. Estas mutantes constituyen un valioso material de investigación en estudios de mapeo genético (y físico) que se están desarrollando en nuestro laboratorio.

Palabras clave: *D. willistoni*; Ligamiento

Áreas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Ligamiento

Título: Factores Genéticos en Anemia Pediátrica

Tipo de participación: Integrante del Equipo

Objetivo: La anemia está definida como una disminución de la concentración de hemoglobina en los glóbulos rojos respecto a los valores normales por edad y sexo. A nivel mundial un 25% de la población mundial está afectada por esta condición. La anemia puede ser producida por causas ambientales, genética y la interacción entre ambas. Las principales causas de anemia son: 1) deficiencia de hierro; 2) enfermedades infecciosas como malaria, esquistosomiasis, infecciones por nematodos; 3) deficiencias en otros micronutrientes como folato, vitamina B12 y A; y 4) alfa y beta talasemias, etc. Aunque se realiza mucho esfuerzo por disminuir la prevalencia de anemia esta se mantiene en niveles elevados incluso en países o regiones donde las condiciones socio-económicas son elevadas. Esto puede explicarse por la naturaleza multifactorial de la anemia y de que la mayoría de los programas de prevención apuntan a una o algunas de las causas. Un poco más del 50% de las anemias son explicadas por deficiencia de hierro, siendo la mayoría debido a déficit en la ingesta de hierro. Sin embargo, un parte importante puede explicarse por variantes en los genes involucrados en el metabolismo del hierro como Tmprss6, Tf y Rft2. Otra de las causas de anemia son las variantes genéticas que afectan la concentración de hemoglobina como las alfa y beta talasemias las cuales no están asociadas a déficit de hierro. El conocimiento de las causas de la anemia es el primer paso para la generación de políticas de salud pública destinadas a disminuir su prevalencia y gravedad.

Equipos: Julio da Luz(Integrante); Soledad Russo(Integrante); Roberto Varela(Integrante); Monica González(Integrante); Enrique Savio(Integrante)

Palabras clave: Anemias; Hemoglobina; Deficiencia de Hierro

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

Título: Farmacogenética de la Leucemia Linfoblástica Aguda en el Uruguay

Tipo de participación: Integrante del Equipo

Objetivo: Según la Organización Mundial de la Salud, el cáncer infantil es una enfermedad poco frecuente y representa solamente el 0,5-4,6% de todos los cánceres reportado. La Sociedad Internacional de Oncología Pediátrica estima que tiene una incidencia anual de 250mil nuevos casos en todo el mundo. Aunque los índices de mortalidad por cáncer infantil han bajado en casi 70% en las últimas cuatro décadas, el cáncer sigue siendo la principal causa de muerte en niños de entre 1 y 14 años en países desarrollados. Al igual que en el resto del mundo, en el Uruguay las leucemias son el tipo de cáncer más común entre los cánceres pediátricos, representando más del 30% de los mismos. La leucemia linfoblástica aguda (LLA) se caracteriza por la expansión clonal, rápida (aguda) y descontrolada de células precursoras de los linfocitos. Estas células inmaduras (blastos) invaden la médula ósea y se propagan a la sangre periférica, al bazo, al hígado, a los ganglios linfáticos, al sistema nervioso central, a los testículos y al resto de los tejidos. Constituye más del 75% de las leucemias pediátricas, con un pico de incidencia entre los 2 y 5 años, siendo la mayoría de los casos (80% - 85%) neoplasia de células precursoras de linfocitos B y aproximadamente 15% de linfocitos T. Los pacientes que presentan esta neoplasia pueden presentar cuadros clínicos que van desde casi asintomáticos, como cansancio, fiebre, e infecciones; hasta muy graves, como hemorragias, anemias, leucopenias, neutropenias y trombocitopenias. Hasta el momento, la causa de la LLA continua siendo desconocida. El tratamiento de esta afección consiste en una poliquimioterapia (varios fármacos) de dos años de duración. Debido a la acción inespecífica de estos fármacos, los tratamientos actuales presentan efectos desfavorables a corto y largo plazo, provocando que cerca del 20% de los pacientes no puedan alcanzar una remisión completa de la enfermedad. Se ha visto que las variantes genéticas de proteínas involucradas en las vías de metabolización y distribución de los fármacos están fuertemente relacionadas con los efectos tóxicos, los fenómenos de resistencia a fármacos y el riesgo de recurrencia. Adicionalmente algunos trabajos han vinculado a la etnicidad con la respuesta diferencial al tratamiento. Debido a que la estructura genética de la población uruguaya es compuesta y distinta a las poblaciones europeas y de Norteamérica no se puede extrapolar directamente los estudios de otras regiones a nuestro país. A su vez, el estudio de estas variantes en una población con distintas contribuciones de genes de origen indígena, africano y europeo, puede aportar datos originales con respecto al metabolismo de estos fármacos, a la respuesta al tratamiento y al riesgo de recurrencia. Por esta razón es necesario conocer como se distribuyen estas variantes en nuestra población y como se relacionan con la etnicidad individual de cada paciente. El conocimiento de las variantes genéticas y los mecanismos moleculares de las mismas, permiten una mejor identificación de individuos en riesgo, una mejor descripción y clasificación de la enfermedad y el desarrollo de marcadores pronóstico y de respuesta al tratamiento.

Equipos: Julio da Luz(Integrante)

Palabras clave: Farmacogenética; Leucemia Pediátrica; Ancestría Individual; Variantes genéticas; Cáncer

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

Título: Mapeo genético en *Drosophila willistoni* como modelo de evolución estructural del genoma

Tipo de participación: Integrante del Equipo

Objetivo: *Drosophila* se caracteriza por ser un excelente organismo modelo, debido a que posee un sistema genético manipulable, con bajo costo de mantenimiento y gran producción en su descendencia. Además, presenta una complejidad biológica comparable a la de un mamífero, a pesar de presentar un genoma pequeño. Este género cuenta con más de 1500 especies descritas. *Drosophila willistoni* posee un genoma compuesto únicamente por dos pares de autosomas y un par de cromosomas sexuales heteromórficos. En 1940, Müller propuso que el genoma ancestral del género *Drosophila* estaba compuesto por elementos cromosómicos básicos altamente conservados (A-F). Esto permite identificar grupos de ligamiento y reordenamientos cromosómicos equivalentes entre las distintas especies de *Drosophila*. Recientemente, el secuenciamiento de 12 genomas de miembros del género *Drosophila* permitió reexaminar el mapa genético y físico de 11 especies, y contribuir así a la organización genómica y estructural de los elementos de Muller. *D. willistoni* presenta un número limitado de marcas genéticas y físicas por lo que la orientación propuesta de los "scaffolds" sobre los cromosomas sería tentativa, siendo deseable aumentar el número de marcas genéticas para facilitar el ensamblaje de las secuencias genómicas. Este proyecto pretende aportar datos genéticos al mapeo del cromosoma 3 de *D. willistoni*, empleando mutaciones visibles en el fenotipo adulto (recesivas, de origen espontáneo) disponibles en el laboratorio de la Sección Genética Evolutiva.

Palabras clave: Mapeo Genético; *D. willistoni*

Áreas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Mapeo Genético

Proyectos

Sistema Nacional de Investigadores

2014 - Actual

Título: Prevalência e Caracterização Molecular das Talassemias Alfa em Indivíduos com Hipocromia e Microcitose de uma População Uruguaia, *Tipo de participación:* Integrante del Equipo, *Descripción:* As talassemias constituem um grupo de doenças hereditárias, de distribuição mundial, causadas pela deficiência de síntese das cadeias da hemoglobina. Mecanismos genéticos variados podem ocasionar a redução ou a ausência completa de expressão dos genes, mas as deleções são as causas mais comuns da doença. A microcitose e a hipocromia, sem o concomitante aumento da Hb A2, podem ser resultantes da presença de talassemia, de anemia por eficiência de ferro ou, ocasionalmente, da anemia de doenças crônicas. As duas primeiras podem ser similares e não raramente são confundidas. Comumente, indivíduos com microcitose e hipocromia sem anemia e sem elevação da Hb A2 são detectados em exames hematológicos de rotina. O objetivo do presente projeto é avaliar a contribuição das talassemias como causa de microcitose e hipocromia em uma população uruguaia, através da caracterização das bases moleculares deste tipo de hemoglobinopatia nesta população. As mutações que mais comumente causam talassemia serão triadas pela técnica de Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) e análise com enzimas de restrição. A técnica de MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification), será utilizada para os casos cujas mutações permanecerem não caracterizados após a realização das técnicas moleculares convencionais.

Tipo: Investigación

Alumnos: 2(Maestría/Magister), 2(Doctorado)

Equipo: Dr. Julio da Luz(Responsable); Dra. Maria de Fatima Sonati(Responsable); Dr. Magnus dos Santos(Integrante); Dra. Daniela Ribeiro(Integrante); Natalia de Oliveira(Integrante)

Financiadores: CAPES / Cooperación

Palabras clave: Hemoglobinopatías; Talassemias; Hipocromia; Microcitosis

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

2015 - Actual

Título: Rol de los Factores Genéticos en la prevalencia de anemia en niños de Salto, Uruguay, *Tipo de participación:* Integrante del Equipo, *Descripción:* La anemia es una condición donde los valores de hemoglobina se encuentran disminuidos y afecta a una proporción importante de la población uruguaya y mundial. La principal causa de anemia es la deficiencia de hierro, debido a una alimentación pobre en alimentos ricos en hierro. También, alteraciones en la absorción de hierro o en su disponibilidad en la célula son causas de anemia por déficit de hierro. El tratamiento para la anemia por déficit de hierro puede incluir dietas específicas o el suministro de hierro oral. Estos tratamientos son adecuados cuando hay un déficit de hierro en la alimentación pero no cuando el déficit es debido a causas genéticas. Adicionalmente otras alteraciones genéticas frecuentes como las alfa talassemias producen anemia y presentan un perfil clínico similar a la anemia por déficit de hierro y por lo tanto llevar a la confusión entre las dos causas de anemia. De forma resumida, este proyecto determinará la prevalencia de anemia en una población de aproximadamente 150 niños de 6 a 48 meses de edad del CAIF Karen y la UBA 8 (Unidad Básica Asistencial 8) y por otra parte analizar la presencia de alteraciones genéticas que puedan causar anemia en dos muestras de aproximadamente 150 niños cada una que se atiendan en el hospital de Salto y otros centros de salud del Departamento de Salto. La primera muestra será de niños de la misma edad (6 a 48 meses) con diagnóstico de anemia y con datos de perfil férrico y la otra de niños sin anemia. Este proyecto de investigación se desarrollará en la Regional Norte, Salto de la Universidad de la República, Hospital Regional de Salto, CAIF Karen, Unidad Básica Asistencial 8 y en la Facultad de Medicina de la Universidad de la República.

Tipo: Investigación

Alumnos: 1(Pregrado),

Equipo: Dr. Julio da Luz(Responsable)

Financiadores: Comisión Sectorial de Investigación Científica - UDeLaR / Apoyo financiero

Palabras clave: Anemia; Población Uruguaya

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

2003 - 2009

Título: Biodiversidad en Drosophilidae (Diptera), *Tipo de participación:* Integrante del Equipo,

Tipo: Desarrollo

Alumnos:

Financiadores: Sin financiamiento

Palabras clave: Biodiversidad; Dipteros

Áreas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos

2007 - 2014

Título: Caracterización Genética y molecular de mutantes de *Drosophila willistoni*, *Tipo de participación:* Integrante del Equipo,

Tipo: Investigación

Alumnos:

Financiadores: Sin financiamiento

Palabras clave: *D. willistoni*; Ligamiento

Áreas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Ligamiento

Producción científica/tecnológica

Según la Organización Mundial de la Salud, el cáncer infantil es una enfermedad poco frecuente y representa solamente el 0,5-4,6% de todos los cánceres reportados. La Sociedad Internacional de Oncología Pediátrica estima que tiene una incidencia anual de 250 mil nuevos casos en todo el mundo. Aunque los índices de mortalidad por cáncer infantil han bajado en casi 70% en las últimas cuatro décadas, el cáncer sigue siendo la principal causa de muerte en niños de entre 1 y 14 años en países desarrollados. Al igual que en el resto del mundo, en el Uruguay las leucemias son el tipo de cáncer más común entre los cánceres pediátricos, representando más del 30% de los mismos. La leucemia linfoblástica aguda (LLA) se caracteriza por la expansión clonal, rápida (aguda) y descontrolada de células precursoras de los linfocitos. Estas células inmaduras (blastos) invaden la médula ósea y se propagan a la sangre periférica, al bazo, al hígado, a los ganglios linfáticos, al sistema nervioso central, a los testículos y al resto de los tejidos. Constituye más del 75% de las leucemias pediátricas, con un pico de incidencia entre los 2 y 5 años, siendo la mayoría de los casos (80% - 85%) neoplasia de células precursoras de linfocitos B y aproximadamente 15% de linfocitos T. Los pacientes que presentan esta neoplasia pueden presentar cuadros clínicos que van desde casi asintomáticos, como cansancio, fiebre, e infecciones; hasta muy graves, como hemorragias, anemias, leucopenias, neutropenias y trombocitopenias. Hasta el momento, la causa de la LLA continúa siendo desconocida. El tratamiento de esta afección consiste en una poliquimioterapia (varios fármacos) de dos años de duración. Debido a la acción inespecífica de estos fármacos, los tratamientos actuales presentan efectos desfavorables a corto y largo plazo, provocando que cerca del 20% de los pacientes no puedan alcanzar una remisión completa de la enfermedad. Se ha visto que las variantes genéticas de proteínas involucradas en las vías de metabolización y distribución de los fármacos están fuertemente relacionadas con los efectos tóxicos, los fenómenos de resistencia a fármacos y el riesgo de recurrencia. Adicionalmente algunos trabajos han vinculado a la etnicidad con la respuesta diferencial al tratamiento. Debido a que la estructura genética de la población uruguaya es compleja y distinta a las poblaciones europeas y de Norteamérica no se puede extrapolar directamente los estudios de otras regiones a nuestro país. A su vez, el estudio de estas variantes en una población con distintas contribuciones de genes de origen indígena, africano y europeo, puede aportar datos originales con respecto al metabolismo de estos fármacos, a la respuesta al tratamiento y al riesgo de recurrencia. Por esta razón es necesario conocer como se distribuyen estas variantes en nuestra población y como se relacionan con la etnicidad individual de cada paciente. El conocimiento de las variantes genéticas y los mecanismos moleculares de las mismas, permiten una mejor identificación de individuos en riesgo, una mejor descripción y clasificación de la enfermedad y el desarrollo de marcadores pronóstico y de respuesta al tratamiento.

Producción bibliográfica

Artículos publicados

Arbitrados

Completo

SOLER, AM; NO; YM; AL; SILVEIRA, A; DABEZIES, A; CASTILLOS, L; DA LUZ, JA

TPMT and NUDT15 genes are both related to mercaptopurine intolerance in patients with acute lymphoblastic leukemia from Uruguay. *British Journal of Haematology*, 2017

Palabras clave: Pediatric Acute Lymphoblastic Leukemia; 6-Mercaptopurine; Pharmacogenetics; NUDT15; TPMT

Areas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

Medio de divulgación: Papel ; *Lugar de publicación:* UK ; *ISSN:* 00071048

[http://onlinelibrary.wiley.com/journal/10.1111/\(ISSN\)1365-2141](http://onlinelibrary.wiley.com/journal/10.1111/(ISSN)1365-2141)



SCOPUS

Completo

SOLER, AM; SCHELOTTO, M; DE OLIVEIRA MOTA, N; DORTA FERREIRA, R; SONATI, MF; DA LUZ, JA

Alpha thalassemia 5.2 deletion detected by multiplex gap PCR in a Uruguayan family: the first case report in the Americas. *Hemoglobin (E)*, v.: 40 4, p.: 289 - 292, 2016

Palabras clave: Hemoglobinopathies; Alpha thalassemia; Deletion; Uruguayan Population; Multiplex gap PCR

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana

Medio de divulgación: Papel ; *Lugar de publicación:* UK ; *ISSN:* 1532432X ; *DOI:* 10.1080/03630269.2016.1200072

<http://www.tandfonline.com/loi/ihem20>



No Arbitrados

Completo

SOLER, AM; Beatriz Goñi

Linkage relationships of spontaneous mutations in *Drosophila willistoni*. *Drosophila information service*, v.: 95, p.: 129 - 139, 2012

Palabras clave: Ligamiento; *D. willistoni*; Mutaciones

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / *Drosophila*

Medio de divulgación: Internet ; *ISSN:* 00707333

<http://www.ou.edu/journals/dis/DIS95/Soler%20129.pdf>

Artículos aceptados

Trabajos en eventos

Resumen

SOLER, AM; GILETTI, A; ESPERÓN, P; DR.

Farmacogenética de la Toxicidad Producida por 6-MP y MTX en Pacientes Pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda , 2016

Evento: Nacional , I Encuentro de Investigadores de la Región Noreste , Tacuarembó , 2016

Palabras clave: Farmacogenética; leucemia Linfoblástica Aguda Pediátrica; NUDT15; TPMT; 6-Mercaptopurina; Metotrexato

Areas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

Medio de divulgación: Otros;

Resumen

SOLER, AM; GILETTI, A; ESPERÓN, P; DR.

Farmacogenética de la Toxicidad Producida por 6-MP y MTX en Pacientes Pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda , 2016

Evento: Internacional , XVI Congreso Latinoamericano de Genética , Montevideo , 2016

Palabras clave: Farmacogenética; leucemia Linfoblástica Aguda Pediátrica; 6-Mercaptopurina; Metotrexato; NUDT15; TPMT

Areas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

Medio de divulgación: Otros;

Resumen

SOLER, AM; SCHELOTTO, M; DA LUZ, JA

Una nueva mutacion de alfa talasemia en una familia uruguaya , 2015

Evento: Nacional , IV Encuentro de Investigadores del Norte , Paysandú, Uruguay , 2015

Palabras clave: Alfa Talasemia; Hemoglobinopatías; Multiplex gap PCR

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana, Hemoglobinopatías

Medio de divulgación: Papel;

Resumen

SOLER, AM; DA LUZ, JA

Farmacogenética de la Leucemia Linfoblástica Aguda pediátrica en el Uruguay , 2015

Evento: Nacional , IV Encuentro de Investigadores del Norte , Paysandú, Uruguay , 2015

Palabras clave: Farmacogenética; Leucemia Linfoblástica Aguda; TPMT; Poblacion Pediátrica

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana, Farmacogenética

Medio de divulgación: Papel;

[Resumen](#)

[SOLER, AM; DA LUZ, JA](#)

[Farmacogenética de la Leucemia Linfoblástica Aguda pediátrica en el Uruguay , 2014](#)

Evento: [Internacional , XIII congreso Colombiano y VII Congreso Internacional de Genética Humana , Cali, Colombia , 2014](#)

Anales/Proceedings: [Latin American Journal of Human Genetics , 2 , 44 , 136](#)

Editorial: [Editorial Board](#)

Palabras clave: [Farmacogenética; Leucemia; Ancestría](#)

Areas del conocimiento: [Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Farmacogenética](#)

Medio de divulgación: [Internet;](#)

<http://www.latinhumangenetics.com>

Resumen

SOLER, AM; DA LUZ, JA

Pharmacogenetic in childhood Acute Lymphoblastic Leukemia , 2014

Evento: Internacional , X Course – Latin American School of Human and Medical Genetics , Caxias do Sul, Brasil , 2014

Palabras clave: Pharmacogenetic ; childhood Acute Lymphoblastic Leukemia

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana, Farmacogenética

Medio de divulgación: Internet;

Resumen

LEONE, Y; SOLER, AM; Beatriz Goñi

Penetrancia en mutantes de alas de *Drosophila willistoni* , 2014

Evento: Nacional , III Jornadas de Sociedad Uruguaya de Genética , Montevideo, Uruguay , 2014

Palabras clave: *Drosophila willistoni*; Mutaciones Alas

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / *Drosophila*

Resumen

RAGGIO, V; DIEGUEZ, E; LESCOANO, A; AGUIAR, B; ALJANATI, R; MARTINOVIC, M; AMORIN, I; GONZALEZ, N; OJEDA, A; POMAR, V; NOGUEIRA, G; AGUERRE, L; MONTADO, G; ETCHANDY, G; SEGREDO, E; SOLER, AM; YEAROUT, D; HUSTON, H; BUZÓ, R; ZABETIAN, CP; MATA, IF

LRRK2 mutations and Parkinson's disease in the uruguayan population , 2013

Evento: Internacional , 17th Congreso Internacional de enfermedad de Parkinson y Desordenes del Movimiento , Sydney, Australia , 2013

Anales/Proceedings: Movement disorders : official journal of the Movement Disorder Society , 28Arbitrado: SI

Editorial: Raven Press , Nueva York, USA

Palabras clave: enfermedad de Parkinson; LRRK2

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana, Enfermedad de Parkinson

Medio de divulgación: Internet; ISSN/ISBN: 1531-8257;

www.movementdisorders.org/

Resumen

SOLER, AM; PEREIRA, R; AVILA, A; DA LUZ, JA

Variantes de los genes TPMT y TYMS en pacientes pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda , 2012

Evento: Nacional , XIV Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias , Piriapolis, Maldonado, Uruguay , 2012

Palabras clave: Leucemia Pediátrica; TPMT; TYMS; Farmacogenética

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana, Farmacogenética

Medio de divulgación: Internet;

Resumen

SOLER, AM; DA LUZ, JA

Variantes de los genes TPMT y TYMS en pacientes pediátricos con Leucemia Linfoblástica Aguda , 2012

Evento: Internacional , XII congreso Colombiano y VI Congreso Internacional de Genética Humana , Santa Marta, Colombia , 2012

Palabras clave: Leucemia Pediátrica; TPMT; TYMS

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana, Farmacogenética

Resumen

DA LUZ, JA; AVILA, A; SOLER, AM; SANS, M

Frecuencia y espectro de mutaciones de hemoglobinopatias en niños del CHPR , 2012

Evento: Nacional , XII Congreso Uruguayo de Hematología , Punta del Este, Uruguay , 2012

Palabras clave: Hemoglobinopatías; Talasemias; Población Uruguaya

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana, Hemoglobinopatias

Medio de divulgación: Internet;

Resumen

SOLER, AM; LORENZO, M; GILETTI, A; PREZ, V; VITAL, M; ESPERÓN, P; DA LUZ, JA

Farmacogenética de las Leucemias Pediátricas , 2012

Evento: Nacional , XII Congreso Uruguayo de Hematología , 2012

Palabras clave: Farmacogenética; Leucemia Pediátrica

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana, Farmacogenética

Medio de divulgación: Internet;

Resumen

LORENZO, M; VITAL, M; GILETTI, A; PREZ, V; SOLER, AM; DA LUZ, JA; DIAZ, L; ESPERÓN, P

Farmacogenética del tratamiento Hemato-oncológico. Introducción de conceptos farmacogenéticos y accesibilidad del diagnóstico , 2012

Evento: Nacional , XII Congreso Uruuguayo de Hematología , Punta del Este, Uruguay , 2012

Palabras clave: Farmacogenética; Hemato-oncología

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana, Farmacogenética

Medio de divulgación: Internet;

Resumen

DA LUZ, JA; SOLER, AM; LOPEZ, P; SANS, M

Hemoglobinopatías en el Uruguay , 2012

Evento: Nacional , XII Congreso Uruuguayo de Hematología , Punta del Este, Uruguay , 2012

Palabras clave: Hemoglobinopatías; Talasemias; Hemoglobina S

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética Humana, Hemoglobinopatías

Resumen

MATEOS, S; RODRIGUEZ, S; SOLER, AM; PARADA, C; Beatriz Goñi

Mapa de Ligamiento en *Drosophila willistoni*. Construcción de cepas Marcadoras , 2011

Evento: Nacional , II Jornadas de Genética del Uruguay , Montevideo, Uruguay , 2011

Palabras clave: Ligamiento Genético; *D. willistoni*; Cepas Marcadoras

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / *Drosophila*

Resumen

MATEOS, S; RODRIGUEZ, S; SOLER, AM; PARADA, C; Beatriz Goñi

Mapa genético en *Drosophila willistoni* , 2011

Evento: Internacional , VII Simpósio de Ecología, Genética e Evolução de *Drosophila* , Belem, Brasil , 2011

Palabras clave: Mapeo Genético; *D. willistoni*

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / *Drosophila*

Medio de divulgación: Papel;

Resumen

SOLER, AM; PARADA, C; VALENTE, V; Beatriz Goñi

Proposed Chromosome Linkage in *Drosophila willistoni* , 2009

Evento: Internacional , VI Simpósio de Ecología, Genética e Evolução de *Drosophila* , Florianopolis, Brasil , 2009

Palabras clave: Chromosome Linkage; *D. willistoni*

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / *Drosophila*

Resumen

SOLER, AM; PARADA, C; Beatriz Goñi

Ligamiento cromosómico de mutaciones espontáneas en *Drosophila willistoni*, Nuevos Datos , 2008

Evento: Nacional , I Jornada de Genética del Uruguay , Montevideo, Uruguay , 2008

Palabras clave: Ligamiento Genético; *D. willistoni*; Mutaciones

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / *Drosophila*

Medio de divulgación: Papel;

Resumen

Beatriz Goñi; MARTINEZ, M; CALVIÑO, M; FERRARI, CM; FERREIRO, MJ; FRESIA, P; MIRAMONTE, A; SOLER, AM; TECHERA, G; DA SILVA, L; VILELA, C

Dipteros de la familia Drosophilidae en el área de influencia de la Laguna Negra y su potencial como organismos bioindicadores de cambio ambiental , 2007

Evento: Nacional , IV Congreso nacional de Áreas Naturales Protegidas , Flores, Uruguay , 2007

Palabras clave: Drosophilidae; bioindicadores; Cambio Ambiental

Áreas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Drosophila

Resumen

SOLER, AM; PARADA, C; Beatriz Goñi

New mutants of *Drosophila willistoni* and its relationships with linkage map , 2007

Evento: Internacional , V Simpósio de Ecologia, Genética e Evolução de *Drosophila* , Riberão Preto, Brasil , 2007

Palabras clave: Mapeo Genético; *D. willistoni*

Áreas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Drosophila

Formación de RRHH

Tutorías concluidas

Grado

Tesis/Monografía de grado

*Análisis de la recombinación genética en machos de *Drosophila willistoni* , 2014*

Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad

Nombre del orientado: Yanina Leone

Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay , Licenciatura en Ciencias Biológicas

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

País/Idioma: Uruguay/Español

Tutorías en marcha

Grado

Tesis/Monografía de grado

*Mapeo genético del cromosoma 2 de *Drosophila willistoni* , 2013*

Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad

Nombre del orientado: Sebastian Rodriguez

Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay , Licenciatura en Ciencias Biológicas

Palabras clave: Mapeo Genético

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

País/Idioma: Uruguay/Español

Otros datos relevantes

Presentaciones en eventos

Congreso

Latinoamericano de Genética , 2016

Tipo de participación: Poster, *Carga horaria:* 30

Referencias adicionales: Uruguay; *Nombre del evento:* XVI Congreso Latinoamericano de Genética; *Nombre de la institución promotora:* Asociación Latinoamericana de Genética

Palabras clave: Farmacogenética; Leucemia; 6-Mercaptopurina; Metotrexato; NUDT15; TPMT

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

Congreso

Farmacogenética de la leucemia linfoblástica aguda pediátrica en el Uruguay , 2014

Tipo de participación: Expositor oral, *Carga horaria:* 24

Referencias adicionales: Colombia; *Nombre del evento:* XIII Congreso Colombiano y VII Congreso Internacional de Genética Humana; *Nombre de la institución promotora:* Asociación Colombiana de Genética Humana

Palabras clave: Farmacogenética; Leucemia; Ancestría

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

Congreso

III Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética , 2014

Tipo de participación: Poster, *Carga horaria:* 30

Referencias adicionales: Uruguay; *Nombre del evento:* III Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética; *Nombre de la institución promotora:* Sociedad Uruguaya de Genética

Palabras clave: D. willistoni; Mutantes Alas

Áreas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Drosophila

Congreso

LRRK2 mutations and Parkinson's disease in the uruguayan population , 2013

Tipo de participación: Poster, *Carga horaria:* 30

Referencias adicionales: Australia; *Nombre del evento:* 17th Congreso Internacional de enfermedad de Parkinson y Trastornos del Movimiento; *Nombre de la institución promotora:* The Movement Disorder Society

Palabras clave: enfermedad de Parkinson; LRRK2

Áreas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Enfermedad de Parkinson

Congreso

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

Tipo de participación: Poster, *Carga horaria:* 30

Referencias adicionales: Uruguay; *Nombre del evento:* XIV Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias; *Nombre de la institución promotora:* Sociedad Uruguaya de Biociencias

Palabras clave: Leucemia Pediátrica; Farmacogenética; TPMT; TYMS

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

Congreso

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

Tipo de participación: Expositor oral, *Carga horaria:* 30

Referencias adicionales: Colombia; *Nombre del evento:* XII Congreso Colombiano y VI Congreso Internacional de Genética Humana; *Nombre de la institución promotora:* Asociación Colombiana de Genética Humana y La Universidad de la Sabana

Palabras clave: Leucemia Pediátrica; TPMT; TYMS

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

Congreso

Frecuencia y espectro de mutaciones de hemoglobinopatías en niños del CHPR , 2012

Tipo de participación: Poster, *Carga horaria:* 30

Referencias adicionales: Uruguay; *Nombre del evento:* XII Congreso Uruguayo de Hematología; *Nombre de la institución promotora:* Sociedad de Hematología del Uruguay

Palabras clave: Hemoglobinopatías; Mutaciones

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

Congreso

Hemoglobinopatías en el Uruguay , 2012

Tipo de participación: Poster, *Carga horaria:* 30

Referencias adicionales: Uruguay; *Nombre del evento:* XII Congreso Uruguayo de Hematología; *Nombre de la institución promotora:* Sociedad de Hematología del Uruguay

Palabras clave: Hemoglobinopatías

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

Congreso

Farmacogenética del tratamiento Hemato-oncológico. Introducción de conceptos farmacogenéticos y accesibilidad del diagnóstico , 2012

Tipo de participación: Poster, *Carga horaria:* 30

Referencias adicionales: Uruguay; *Nombre del evento:* XII Congreso Uruguayo de Hematología; *Nombre de la institución promotora:* Sociedad de Hematología del Uruguay

Palabras clave: Farmacogenética; Hemato-oncología

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

Congreso

Farmacogenética de las Leucemias Pediátricas , 2012

Tipo de participación: Poster, *Carga horaria:* 30

Referencias adicionales: Uruguay; *Nombre del evento:* XII Congreso Uruguayo de Hematología; *Nombre de la institución promotora:* Sociedad de Hematología del Uruguay

Palabras clave: Farmacogenética; Leucemia Pediátrica

Areas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

Congreso

Mapa de ligamiento en *Drosophila willistoni*. Construcción de cepas marcadoras , 2011

Tipo de participación: Poster, *Carga horaria:* 30

Referencias adicionales: Uruguay; *Nombre del evento:* II Jornadas de Genética del Uruguay; *Nombre de la institución promotora:* Sociedad Uruguaya de Genética

Palabras clave: Ligamiento Genético; *D. willistoni*; Cepas Marcadoras

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / *Drosophila*

Congreso

Mapa genético en *Drosophila willistoni* , 2011

Tipo de participación: Poster, *Carga horaria:* 30

Referencias adicionales: Brasil; *Nombre del evento:* VII Simposio de Ecología, Genética y Evolución de *Drosophila*;

Palabras clave: Mapeo Genético; *D. willistoni*

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / *Drosophila*

Congreso

Proposed Chromosome Linkage in *Drosophila willistoni* , 2009

Tipo de participación: Poster, *Carga horaria:* 30

Referencias adicionales: Brasil; *Nombre del evento:* VI Simposio de Ecología, Genética y Evolución de *Drosophila*;

Palabras clave: Ligamiento Genético; *D. willistoni*

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / *Drosophila*

Congreso

Ligamiento cromosómico de mutaciones espontáneas en *Drosophila willistoni*. Nuevos Datos , 2008

Tipo de participación: Poster, *Carga horaria:* 30

Referencias adicionales: Uruguay; *Nombre del evento:* I Jornadas de Genética del Uruguay; *Nombre de la institución promotora:* Sociedad Uruguaya de Genética

Palabras clave: Ligamiento Genético; *D. willistoni*; Mutaciones

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / *Drosophila*

Congreso

Dípteros de la familia *Drosophilidae* en el área de influencia de la Laguna Negra y su potencial como organismos bioindicadores de cambio ambiental , 2007

Tipo de participación: Expositor oral,

Referencias adicionales: Uruguay; *Nombre del evento:* IV Congreso Nacional de Áreas Naturales Protegidas; *Nombre de la institución promotora:* DINAMA

Palabras clave: *Drosophilidae*; bioindicadores; Cambio Ambiental

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Conservación de la Biodiversidad / *Drosophila*

Congreso

New mutants of *Drosophila willistoni* and its relationships with linkage map , 2007

Tipo de participación: Poster, *Carga horaria:* 30

Referencias adicionales: Brasil; *Nombre del evento:* V Simposio de Ecología, Genética y Evolución de *Drosophila*;

Palabras clave: Mapeo Genético; *D. willistoni*; Mutaciones

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / *Drosophila*

Encuentro

I Encuentro de Investigadores de la Región Noreste , 2016

Tipo de participación: Expositor oral, *Carga horaria:* 10

Referencias adicionales: Uruguay; *Nombre del evento:* I Encuentro de Investigadores de la Región Noreste; *Nombre de la institución promotora:* Centro Universitario Rivera- Centro Universitario Tacuarembó- INIA

Palabras clave: Leucemia Linfoblástica Aguda; Farmacogenética; 6-Mercaptopurina; Metotrexato

Areas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Farmacogenética

Encuentro

Farmacogenética de la leucemia linfoblástica aguda pediátrica en el Uruguay , 2015

Tipo de participación: Poster, Carga horaria: 16

Referencias adicionales: Uruguay; Nombre del evento: IV Encuentro de Investigadores del Norte; Nombre de la institución promotora: UdelaR

Encuentro

Una nueva mutación de alfa talasemia en una familia uruguaya , 2015

Tipo de participación: Poster, Carga horaria: 16

Referencias adicionales: Uruguay; Nombre del evento: IV Encuentro de Investigadores del Norte; Nombre de la institución promotora: UdelaR

Indicadores de producción

<i>Producción bibliográfica</i>	23
<i>Artículos publicados en revistas científicas</i>	3
Completo (Arbitrada)	2
Completo (No Arbitrada)	1
<i>Artículos aceptados para publicación en revistas científicas</i>	0
<i>Trabajos en eventos</i>	20
Resumen (Arbitrada)	1
Resumen (No Arbitrada)	19
<i>Libros y capítulos de libros publicados</i>	0
<i>Textos en periódicos</i>	0
<i>Documentos de trabajo</i>	0
<i>Producción técnica</i>	0
<i>Productos tecnológicos</i>	0
<i>Procesos o técnicas</i>	0
<i>Trabajos técnicos</i>	0
<i>Otros tipos</i>	0
<i>Evaluaciones</i>	0
<i>Formación de RRHH</i>	2
<i>Tutorías/Orientaciones/Supervisiones concluidas</i>	1
Tesis/Monografía de grado	1
<i>Tutorías/Orientaciones/Supervisiones en marcha</i>	1
Tesis/Monografía de grado	1

Sistema Nacional de Investigadores