



# Curriculum Vitae

## Adriana MIMBACAS GUERRA

Actualizado: 24/04/2017



Publicado: 20/07/2017

**Sistema Nacional de Investigadores**

Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud

Categorización actual: Nivel II

Ingreso al SNI: Activo(01/03/2009)

## Datos generales

### Información de contacto

E-mail: amimbacas@gmail.com

Teléfono: 098 55 72 77

Dirección: Avenida Italia 3318 Cp 11600

URL: www.iibce.edu.uy

### Institución principal

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

### Dirección institucional

Dirección: MEC. Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable» / Avenida Italia 3318 / 11600 / Montevideo / Uruguay

Teléfono: (+5982) 4871616

Fax: 4875548

E-mail/Web: amimbacas@iibce.edu.uy / http://www.iibce.edu.uy

## Formación

### Formación concluida

#### Formación académica/Titulación

##### Posgrado

1992 - 1997

Doctorado

Doctorado en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

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

Título: Observaciones citogenéticas y moleculares en cultivos primarios de carcinoma de pulmón

Tutor/es: Dra. Marcela Aranda

Obtención del título: 1997

Becario de: Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas , Uruguay

Sitio web de la Tesis: www.iibce.edu.uy

Palabras clave: cáncer de pulmon; p53

Áreas del 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

1988 - 1990

Maestría

Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

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

*Título:* Búsqueda de polimorfismos del largo de restricción (RFLPs) del cromosoma 22 humano

*Tutor/es:* Dr. Horacio Cardoso

*Obtención del título:* 1990

*Beuario de:* DINACYT/DICYT/CONICYT , Uruguay

*Sitio web de la Tesis:* www.fcien.edu.uy

*Palabras clave:* Cromosoma 22; RFLPs; polimorfismos

*Areas del 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

1979 - 1985

Grado

Licenciatura en Ciencias Biológicas

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

*Título:* 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 cauntitativo y cualitativo

*Tutor/es:* Lic. Reneé Kolski

*Obtención del título:* 1985

*Sitio web de la Tesis:* www.fcien.edu.uy

*Palabras clave:* dermatoglifos

*Areas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Ciencias de la Salud / Epidemiología / genetica

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

## Formación complementaria

### Otras instancias

1997

Seminarios

*Nombre del evento:* Fibrosis Quística, un desafío para su diagnóstico

*Institución organizadora:* Sociedad de Fibroquisticos del Uruguay , Uruguay

*Areas del 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

2014

Congresos

*Nombre del evento:* V Congreso Uruguayo de Diabetología, Encuentro de Diabetología del Cono Sur, II Mesa regional de Diabetes

*Institución organizadora:* SDNU , Uruguay

*Palabras clave:* Hígado Graso

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

2012

Congresos

*Nombre del evento:* XII Congreso Uruguayo de Hematología

*Institución organizadora:* SUH , Uruguay

*Palabras clave:* plaquetas; riesgo cardiovascular; citometria

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

2012

Congresos

*Nombre del evento:* The 2nd Latin America Congress on Controversies to Consensus in Diabetes, Obesity and Hyperthension

*Institución organizadora:* CODyH , Brasil

*Palabras clave:* SNP; Hígado Graso

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

2011	<p>Herencia / Genética</p> <p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> 47th EASD Annual Meeting</p> <p><i>Institución organizadora:</i> European Association for Study of Diabetes , Portugal</p> <p><i>Palabras clave:</i> diabetes</p> <p><i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular</p> <p>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</p>
2010	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> XIV Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes</p> <p><i>Institución organizadora:</i> ALAD , Chile</p> <p><i>Palabras clave:</i> diabetes</p> <p><i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética</p>
2010	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> V Congreso Uruguayo de Endocrinología y Metabolismo (SUEM)</p> <p><i>Institución organizadora:</i> Sociedad Uruguaya de Endocrinología , Uruguay</p> <p><i>Palabras clave:</i> diabetes</p> <p><i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética</p>
2010	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> The 1st Latin American Congress on Controversities to Consensus in Diabetes, Obesity and Hypertension</p> <p><i>Institución organizadora:</i> CODYH , Argentina</p> <p><i>Palabras clave:</i> diabetes</p> <p><i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética</p>
2010	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> XIV Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes (ALAD)</p> <p><i>Institución organizadora:</i> ALAD , Chile</p> <p><i>Palabras clave:</i> SNP</p> <p><i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética</p>
2007	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> 13º Congreso Latinoamericano de Diabetología (ALAD) VII Congreso Cubano de diabetes</p> <p><i>Institución organizadora:</i> ALAD , Cuba</p> <p><i>Palabras clave:</i> diabetes</p> <p><i>Areas del conocimiento:</i> Ciencias Médicas y de la Salud / Ciencias de la Salud / Epidemiología</p>
2006	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> 19th Mundial Diabetes Congress</p> <p><i>Institución organizadora:</i> International Diabetes Federation , Sudáfrica</p> <p><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 / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética</p>
2005	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> 65th. Scientific Sessions of American Diabetes Association (ADA),</p> <p><i>Institución organizadora:</i> ADA , Estados Unidos</p> <p><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 / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética</p>
2004	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> XII Congreso Latinoamericano de Diabetes</p> <p><i>Institución organizadora:</i> ALAD , Brasil</p> <p><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 / Genética molecular y Biomedicina</p>

2003	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> Congreso de la International Federation Diabetes (IDF)</p> <p><i>Institución organizadora:</i> IDF , Francia</p> <p><i>Palabras clave:</i> diabetes mellitus</p> <p><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 / Genética molecular y Biomedicina</p>
2003	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> 19 Congreso Uruguayo de Cardiología</p> <p><i>Institución organizadora:</i> SUC , Uruguay</p> <p><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 / Genética molecular y Biomedicina</p>
2000	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> 8o. Congreso Uruguayo de Dermatología</p> <p><i>Institución organizadora:</i> Sociedad Uruguaya de Dermmatología , Uruguay</p> <p><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 / Genética</p>
2000	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> VI Congreso de la Sociedad Latinoamericana de Antropología</p> <p><i>Institución organizadora:</i> Sociedad Latinoamericana de Antropología , Uruguay</p> <p><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 / Genética molecular y Biomedicina</p>
2000	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> XVII Congreso de la Federación Internacional de Diabetes, México</p> <p><i>Institución organizadora:</i> México</p> <p><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 / Genética molecular y Biomedicina</p>
1999	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> Congreso ALAD</p> <p><i>Institución organizadora:</i> ALAD , Brasil</p> <p><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 / Genética molecular y Biomedicina</p>
1999	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> IX Congreso Latinoamericano de Fibrosis Quística, 2º Congreso Argentino de Neumología Pediátrica</p> <p><i>Institución organizadora:</i> Sociedad LATinoamericana de FQ , Argentina</p> <p><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 / Genética molecular y Biomedicina</p>
1997	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> XIV Congreso Panamericano de Endocrinología</p> <p><i>Institución organizadora:</i> COPAEN , México</p> <p><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 / Genética molecular y Biomedicina</p>
1997	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> I Congreso Uruguayo de Bioquímica Clínica</p> <p><i>Institución organizadora:</i> Uruguay</p> <p><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 / Genética molecular y Biomedicina</p>
1995	<p>Congresos</p> <p><i>Nombre del evento:</i> III Congreso Uruguayo de Oncología</p> <p><i>Institución organizadora:</i> Uruguay</p> <p><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 / Genética molecular y Biomedicina</p>

- 1994  
Congresos  
*Nombre del evento:* II Congreso Uruguayo de Oncología  
*Institución organizadora:* Uruguay  
*Areas del 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
- 1992  
Congresos  
*Nombre del evento:* X Congreso Latinoamericano de Genética  
*Institución organizadora:* Sociedad de Genética , Brasil  
*Areas del 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
- 1990  
Congresos  
*Nombre del evento:* XXI Congreso Argentino de Genética, I Jornadas Argentino-Uruguaya de Genética  
*Institución organizadora:* SAG , Uruguay  
*Areas del 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
- 1987  
Congresos  
*Nombre del evento:* XVIII Congreso Argentino de Patología Clínica  
*Institución organizadora:* Argentina  
*Areas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética
- 1981  
Congresos  
*Nombre del evento:* V Congreso Latinoamericano de Genética  
*Institución organizadora:* Chile  
*Areas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética
- 2005  
Simposios  
*Nombre del evento:* IV Congreso Uruguayo de Diabetología  
*Institución organizadora:* Sociedad de Diabetes y Nutrición del Uruguay , Uruguay  
*Areas del 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
- 2001  
Simposios  
*Nombre del evento:* XI Congreso Latinoamericano de Diabetes, III Congreso Uruguayo de Diabetología  
*Institución organizadora:* Asociación Latinoamericana de Diabetes , Uruguay  
*Areas del 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
- 2010  
Encuentros  
*Nombre del evento:* XIII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias  
*Institución organizadora:* Sociedad Uruguaya de Biociencias , Uruguay  
*Palabras clave:* diabetes  
*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética
- 2009  
Encuentros  
*Nombre del evento:* Jornadas de la Sociedad de Bioquímica y Biología Molecular  
*Institución organizadora:* SBBM , Uruguay  
*Palabras clave:* diabetes  
*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética
- 2008  
Encuentros  
*Nombre del evento:* Primeras Jornadas de la Sociedad de Genética del Uruguay  
*Institución organizadora:* SUG-SUB , Uruguay  
*Areas del 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

2006	Encuentros <i>Nombre del evento:</i> V Jornadas de Bioquímica y Biología Molecular <i>Institución organizadora:</i> SBBM-SUG , Uruguay <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 / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética
2004	Encuentros <i>Nombre del evento:</i> 3as Jornadas de Bioquímica y Biología Molecular <i>Institución organizadora:</i> SBBM-SUB , Uruguay <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 / Genética molecular y Biomedicina
2004	Encuentros <i>Nombre del evento:</i> 3er Encuentro de Jóvenes Biólogos <i>Institución organizadora:</i> PEDECIBA , Uruguay <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 / Genética
2003	Encuentros <i>Nombre del evento:</i> 2das. Jornadas de Bioquímica y Biología Molecular <i>Institución organizadora:</i> SBBM-SUB , Uruguay <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 / Genética
2000	Encuentros <i>Nombre del evento:</i> IX Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias <i>Institución organizadora:</i> SUB , Uruguay <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 / Genética
1998	Encuentros <i>Nombre del evento:</i> Jornadas de Actualización en Diabetes <i>Institución organizadora:</i> Sociedad de Diabetología y Nutrición del Uruguay-FEMI , Uruguay  <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 / Genética molecular y Biomedicina
1998	Encuentros <i>Nombre del evento:</i> Jornadas de Actualizaciones Diagnósticas en la Diabetes Mellitus <i>Institución organizadora:</i> Sociedad de Diabetología y Nutrición del Uruguay , Uruguay <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 / Genética molecular y Biomedicina
1996	Encuentros <i>Nombre del evento:</i> Encuentro de Jóvenes Biólogos <i>Institución organizadora:</i> PEDECIBA , Uruguay <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 / Genética molecular y Biomedicina
1995	Encuentros <i>Nombre del evento:</i> VII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias <i>Institución organizadora:</i> SUB , Uruguay <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 / Genética molecular y Biomedicina
1991	Encuentros <i>Nombre del evento:</i> VI Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias <i>Institución organizadora:</i> SUB , Uruguay <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 / Genética molecular y Biomedicina

1990	Encuentros <i>Nombre del evento:</i> V Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias <i>Institución organizadora:</i> SUG , Uruguay
1988	Encuentros <i>Nombre del evento:</i> II Jorenadas Uruguays de Patología Clínica <i>Institución organizadora:</i> Uruguay <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 / Genética molecular y Biomedicina
1985	Encuentros <i>Nombre del evento:</i> II Reunión de la Sociedad Uruguaya de Biociencias <i>Institución organizadora:</i> Sociedad Uruguaya de Biociencias , Uruguay <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 / Genética

## Construcción institucional

## Idiomas

Español  
Entiende (Muy Bien) / Habla (Muy Bien) / Lee (Muy Bien) / Escribe (Muy Bien)

Inglés  
Entiende (Muy Bien) / Habla (Bien) / Lee (Muy Bien) / Escribe (Bien)

## Areas 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

### Cargos desempeñados actualmente

*Desde:* 04/2017  
Profesor agregado de Investigación (G<sup>o</sup>4) , (40 horas semanales / Dedicación total) , MEC. Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable» , Uruguay

*Desde:* 11/2010  
Grado 4 , (20 horas semanales) , Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas , Uruguay

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

#### Vínculos con la institución

01/1981 - 12/1985, *Vínculo:* Honoraria, (20 horas semanales)

01/1985 - 12/1986, *Vínculo:* Colaboradora en docencia e investigación, )

01/1986 - 01/1991, *Vínculo:* Ayudante Grado 1 interina, (30 horas semanales)

09/1991 - 09/1993, *Vínculo:* Ayudante Grado 1 interina, (30 horas semanales)

09/1991 - 09/1998, *Vínculo:* Asistente Grado 2 interina, (30 horas semanales)

09/1998 - 09/1999, *Vínculo:* Asistente Grado 2 efectiva, (30 horas semanales)

02/1999 - 02/2006, *Vínculo:* Asistente Grado 2 efectiva, Docente Grado 1 Interino, (40 horas semanales / Dedicación total)

02/2006 - 02/2009, *Vínculo:* Asistente Grado 2, Docente Grado 1 Interino, (20 horas semanales)

02/2009 - 06/2009, *Vínculo:* Profesor Adjunto, Docente Grado 3 Titular, (20 horas semanales)

## Actividades

08/2005 - Actual

Docencia , Grado

Genética , Responsable , Licenciatura en Ciencias Biológicas

03/1994 - Actual

Docencia , Grado

Genética Humana , Licenciatura en Ciencias Biológicas

01/1994 - Actual

Docencia , Grado

Profundización en Genética Humana , Licenciatura en Ciencias Biológicas

08/1986 - Actual

Docencia , Grado

Genética , Licenciatura en Ciencias Biológicas

03/1986 - Actual

Docencia , Grado

Genética Humana , Licenciatura en Ciencias Biológicas

11/2005 - 12/2008

Docencia , Grado

Introducción a la Biología , Responsable , Licenciatura en Biología Humana

01/2000 - 12/2005

Docencia , Grado

Genética , Licenciatura en Ciencias Biológicas

03/1986 - 03/2000

Docencia , Grado

Biología Molecular , Licenciatura en Ciencias Biológicas

01/1985 - 12/1994

Docencia , Grado

Profundización en genética , Licenciatura en Ciencias Biológicas

01/1986 - 12/1993

Docencia , Grado

Curso pregrado: Genética I , Licenciatura en Ciencias Biológicas

01/1986 - 12/1993

Docencia , Grado

Genética II , Licenciatura en Ciencias Biológicas

09/1986 - 11/1986

Docencia , Grado

Seminarios de Genética Humana , Licenciatura en Ciencias Biológicas

03/1994 - Actual

Docencia , Maestría

GENética Humana PEDECIBA , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

08/2000 - 11/2003

Docencia , Maestría

Genética Molecular, módulos , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

05/2000 - 05/2000

Docencia , Maestría

Análisis poblacionales con técnicas moleculares aplicadas a la Conservación Genética , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

Sistema Nacional de Investigadores

Sistema Nacional de Investigadores



08/1998 - 11/1998

Docencia , Maestría

Seminarios Obligatorios , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

08/1998 - 08/1998

Docencia , Maestría

Genética molecular: aspectos básicos y aplicados , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

06/1996 - 06/1996

Docencia , Maestría

Primer curso de microscopia avanzada , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

05/1996 - 05/1996

Docencia , Maestría

Cultivo de Tejidos , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

07/2009 - 07/2009

Docencia , Especialización

Real Time PCR: un método eficiente para caracterizar el genoma , Organizador/Coordinador , PEDECIBA

05/1999 - 06/1999

Docencia , Especialización

Biología Molecular para médicos

04/1986 - 08/1987

Docencia , Especialización

Genética Clínica

05/2008 - 05/2008

Docencia , Perfeccionamiento

Real time PCR, Un método eficiente para caracterizar el ADN , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

09/1991 - 10/1991

Docencia , Perfeccionamiento

Curso Internacional organización del cromosoma eucarita en relación a la inducción de aberraciones cromosómicas , Licenciatura en Ciencias Biológicas

11/1987 - 12/1987

Docencia , Perfeccionamiento

Curso Internacional de Postgrado Hibridación de ácidos nucleicos , Licenciatura en Ciencias Biológicas

10/1999 - 11/1999

Pasantías , Departamento de Citogenética Unidad Asociada

Laboratorio de Biología Molecular, Unidad de Nutrición Pública, INTA, Universidad de Chile, Chile

08/1998 - 08/1998

Pasantías , Departamento de Citogenética Unidad Asociada

Laboratorio de Cultivo Celular, Universidad de Santiago de Chile, Chile

06/1998 - 06/1998

Pasantías , Departamento de Citogenética Unidad Asociada

Cátedra de Genética Molecular, Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, Argentina

08/1995 - 09/1995

Pasantías , Departamento de Citogenética Unidad Asociada

Laboratorio de Cultivo Celular, Universidad de Santiago de Chile, Chile

11/1992 - 11/1992

Pasantías , Departamento de Citogenética Unidad Asociada

Laboratorio de Cultivo Celular, Universidad de Santiago de Chile, Chile

10/1992 - 11/1992

Pasantías , Departamento de Citogenética Unidad Asociada

Laboratorio de Citogenética, Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos, INTA, Santiago de Chile, Chile

01/1999 - 12/2008

Extensión

El Genoma Humano. Clases dictadas para 6º año Escuela Francia

01/1999 - 12/1999

Extensión , Departamento de Citogenética Unidad Asociada

Clases en Posgrado de la Escuela de Nutrición y Diabetes del Uruguay

01/1999 - 12/1999

Extensión , Departamento de Citogenética Unidad Asociada

Biología Molecular para Médicos. Clínica Médica 2, Hospital Pasteur, Curso de Posgrado

01/1997 - 12/1997

Extensión , Departamento de Citogenética Unidad Asociada

HLA y diabetes mellitus insulino dependiente. Charla en el Curso de Educación Médica Continua

01/1986 - 12/1987

Sistema Nacional de Investigadores

Extensión , 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

01/1994 - Actual

Gestión Académica , Div. Citogenética UA FAC. Ciencias

Tribunal de exámenes de curso de Genética y Genética Humana de la Lic. en C. Biológicas y Bioquímica

10/2003 - 10/2003

Gestión Académica , Div. Citogenética UA FAC. Ciencias

Tribunal tesis de grado de Cecilia gascue

06/2002 - 06/2002

Gestión Académica , Div. Citogenética UA FAC. Ciencias

Comisión Asesora en 2 cargos G1 30 hs llamados N°11309 y 11318

12/2001 - 12/2001

Gestión Académica , Div. Citogenética UA FAC. Ciencias

Tribunal de Tesis de grado de Juan Pablo Gallino

01/2003 - 01/2007

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Departamento de Citogenética Unidad Asociada , Genética Humana

Marcadores moleculares en Diabetes mellitus Gen receptor de la vitamina D , Coordinador o Responsable

01/1999 - 12/2001

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Departamento de Citogenética Unidad Asociada

Caracterización inmunogenética modelo casos y padres , Coordinador o Responsable

01/1997 - 12/1999

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Departamento de Citogenética Unidad Asociada

Diagnóstico molecular y asesoramiento familiar de pacientes con diabetes mellitus insulino dependiente y/o enfermedad celíaca , Coordinador o Responsable

01/1995 - 12/1996

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Departamento de Citogenética Unidad Asociada

Determinación de las frecuencias de mutaciones del gen de la Fibrosis Quística en el Uruguay , Integrante del Equipo

01/1995 - 12/1996

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Departamento de Citogenética Unidad Asociada

Determinación de los alelos HLA-DQ en una población afectada de diabetes mellitus insulino dependiente en el Uruguay , Coordinador o Responsable

# Ministerio de Educación y Cultura , MEC. Instituto de Investigaciones Biológicas «Clemente Estable» , Uruguay

## Vínculos con la institución

01/2000 - 01/2006, *Vínculo:* Investigadora asociada, (20 horas semanales)

01/1989 - 12/1993, *Vínculo:* Contratada, )

01/1986 - 12/1987, *Vínculo:* Investigadora honoraria, (20 horas semanales)

01/1987 - 12/1993, *Vínculo:* Investigadora, (20 horas semanales)

02/2006 - 02/2008, *Vínculo:* Investigador Ayudante Grado 3, (40 horas semanales / Dedicación total)

01/2008 - 04/2017, *Vínculo:* Encargada Genética Humana, Grado 3 DT, (40 horas semanales / Dedicación total)

02/2010 - 02/2013, *Vínculo:* Consejera del Consejo Directivo del IIBCE, (15 horas semanales)

*04/2017 - Actual, Vínculo: Profesor agregado de Investigación (G<sup>o</sup>4), (40 horas semanales / Dedicación total)*

## Actividades

06/2008 - Actual

Dirección y Administración , Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable , Genética Humana

03/2011 - Actual

Líneas de Investigación , Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable , Genética Humana

Enfermedad de Hígado Graso no alcohólico (EHGNA) , Coordinador o Responsable

01/1994 - Actual

Líneas de Investigación , Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable , Genética Humana

Marcadores moleculares asociados a diabetes mellitus , Coordinador o Responsable

01/1986 - Actual

Líneas de Investigación , División Genética , Genética Humana

Genética Humana.

03/2006 - Actual

Extensión , División Genética

Atención a Visitas escolares y liciales

06/2003 - Actual

Extensión , División Genética

Participación en IIBCE abierto

01/2003 - Actual

Extensión , Departamento de Citogenética

Acercando la investigación biológica a Maestros de Enseñanza Primaria

12/2010 - 12/2010

Extensión , Departamento de Genética , Genética Humana

Entrevista canal TV Nacional en el programa

08/2010 - 08/2010

Extensión , Departamento de Genética , Genética Humana

Entrevista radial. Radio Oriental, programa dirigido por Traverso

04/2008 - 04/2008

Extensión , División Genética , Genética Humana

Entrevista radial y pagina WEB para la BBC de Londres

01/1994 - 02/1994

Capacitación/Entrenamientos dictados , Programa BIOLAC-UNU. . , IVIC Caracas, Venezuela.

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

01/1987 - 12/1987

Capacitación/Entrenamientos dictados , Departamento de Citogenética  
Hibridización de ácidos nucleicos. Clases prácticas. 4 semanas.

04/1986 - 04/1986

Capacitación/Entrenamientos dictados , Curso Iberoamericano de Citogenética Básica y Aplicada: CSIC España , IMBCE, La Plata, Argentina  
Curso Iberoamericano de Citogenética Básica y Aplicada: 'El cromosoma eucariótico'.

02/2016 - Actual

Gestión Académica , Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable , MEC  
Consejera del Consejo Directivo del IIBCE

02/2010 - 02/2013

Gestión Académica , IIBCE , IIBCE  
Consejera del Consejo Directivo del IIBCE

11/2009 - 12/2009

Gestión Académica , Departamento de Genética , Genética Humana  
Integrante de tribunal de concurso para grado 1 convocatoria 12

11/2009 - 12/2009

Gestión Académica , Departamento de Genética , Genética Humana  
Integrante de tribunal para la adjudicación de grado 1 convocatoria 11

06/2009 - 12/2009

Gestión Académica , Departamento de Genética , Genética Humana  
Colaboración como Delegada del Area Genética y Biología Molecular en el Consejo Directivo del IIBCE

06/2009 - 06/2009

Gestión Académica , Departamento de Genética , Genética Humana  
Integrante de la Comisión de adjudicación de equipos para el IIBCE

06/2008 - 06/2008

Gestión Académica , Departamento de Genética , Genética Humana  
Comisión Asesora para la compra de espectrofotómetro para PCR

03/2008 - 03/2008

Gestión Académica , División Citogenética  
Tribunal para grado 1 del Servicio de Citometría de Flujo

12/2007 - 12/2007

Gestión Académica , División Citogenética  
Comisión Asesora para licitación de PCR a tiempo real

11/2007 - 11/2007

Gestión Académica , División Citogenética  
Tribunal de concurso de grado 1 del Area Biología Molecular, Grupo de reproducción

11/2007 - 11/2007

Gestión Académica , División Citogenética  
Tribunal para concurso de grado 2 Area Biología Molecular y Genética, Genética Toxicológica

11/2007 - 11/2007

Gestión Académica , División Citogenética  
Tribunal para concurso grado 2 del Area Biología Molecular y Genética

11/2007 - 11/2007

Gestión Académica , División Citogenética  
Tribunal para concurso de Grado 1 del MEC

11/2007 - 11/2007

Gestión Académica , División Citogenética

Tribunal de concurso grado 1 Area Biología Molecular y Genética, Genética Toxicológica

10/2007 - 10/2007

Gestión Académica , División Citogenética

Tribunal para concurso de grados 3 y preparadores técnicos

10/2006 - 11/2006

Gestión Académica , División Citogenética

Tribunal para contraos del Area de Biomedicina del IIBCE: 3 cargos gdo 1, 1 cargo gdo 2

08/2006 - 08/2006

Gestión Académica , División Citogenética

Tribunal para contrato de Grado 1 de MEC

06/2005 - 06/2005

Gestión Académica , División Citogenética

Comisión Asesora para adjudicación de beca del MEC

06/2001 - 06/2001

Gestión Académica , Departamento de Citogenética

Comisión Asesora para el otorgamiento de beca del MEC

05/2015 - Actual

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Departamento de Biodiversidad y Genética , IIBCE

HEPATITIS C: CARACTERIZACIÓN CLINICA, FACTORES DE RESPUESTA AL TRATAMIENTO EN BASE A LA GENOTIPIFICACIÓN DE LOS PACIENTES. PRIMERA EXPERIENCIA NACIONAL , Coordinador o Responsable

03/2013 - 03/2014

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Departamento de Genética , Genética Humana

Enfermedad de hígado graso no alcohólico. Factores de riesgo para su desarrollo. Rol de polimorfismos genéticos , Coordinador o Responsable

03/2011 - 03/2013

Proyectos de Investigación y Desarrollo , IIBCE , Departamento de Genética Grupo de Genética Humana

Silenciamiento y expresión de genes de sistema inmune innato podrían influir en la respuesta a fármacos hipoglucemiantes , Integrante del Equipo

07/2009 - 02/2012

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Departamento de Genética , Genética Humana

Nueva metodología en el país para detectar disfunciones hemostáticas como forma predictiva de eventos cardiovasculares. Análisis de mCD62p y sCD62p , Coordinador o Responsable

06/2008 - 06/2010

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Departamento de Genética , Genética Humana

Marcadores moleculares para la Diabetes mellitus , Coordinador o Responsable

07/2008 - 07/2008

Proyectos de Investigación y Desarrollo , IIBCE , Departamento de Genética Unidad de Genética Humana

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 , Integrante del Equipo

01/1997 - 12/1997

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Departamento de Citogenética

Estimación de la frecuencia de portadores de Fibrosis Quística en el Uruguay , Integrante del Equipo

01/1995 - 12/1996

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Departamento de Citogenética

Desarrollo y aplicación de técnicas biotecnológicas en el análisis del genoma humano , Integrante del Equipo

01/1994 - 12/1995

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Departamento de Citogenética

Aplicaciones de técnicas nucleares para el diagnóstico precoz de anomalías congénitas en Pediatría. Estudio multidisciplinario , Integrante del Equipo

01/1988 - 12/1991

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Departamento de Citogenética

Target isolation of a specific region of the human genome , Integrante del Equipo

## **Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas , Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas , Uruguay**

### Vínculos con la institución

01/1993 - 11/2010, *Vínculo:* Investigadora Grado 3, (20 horas semanales)

*11/2010 - Actual, Vínculo:* [Grado 4, \(20 horas semanales\)](#)

### Actividades

03/2012 - Actual

Docencia , Maestría

Genética Humana y Epidemiología , Organizador/Coordinador , Maestría Ciencias Biológicas

05/2012 - 06/2012

Docencia , Maestría

Génética humana y Epidemiología , Organizador/Coordinador , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

03/1996 - 12/2011

Docencia , Maestría

Genética Humana , Organizador/Coordinador , Ciencias Biológicas

03/2008 - 03/2008

Docencia , Maestría

Curso sobre Real Time , Organizador/Coordinador , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

06/2012 - 06/2012

Docencia , Especialización

Mesa Regional: diabetes, de lo básico a lo clínico , Organizador/Coordinador , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

08/2014 - 00/

Capacitación/Entrenamientos dictados , PEDECIBA , Biología

II Mesa Regional de Diabetes

01/2005 - Actual

Gestión Académica , Div. Citogenética UA FAC. Ciencias

Integrante de la Comisión de Beas/Pasantías

01/1999 - Actual

Gestión Académica , Área Biología , Subárea Genética

Coordinadora alterna

08/2008 - 08/2008

Gestión Académica , Div. Citogenética UA FAC. Ciencias

Comisión para el otorgamiento de pasantías para estudiantes del PEDECIBA

08/2007 - 08/2007

Gestión Académica , Div. Citogenética UA FAC. Ciencias

Tribunal de Tesis de Maestría de Mag. Leticia Méndez

06/2006 - 06/2006

Gestión Académica , Div. Citogenética UA FAC. Ciencias

Tribunal de tesis de Maestría de la Mag. María Laura Gutierrez

05/2006 - 05/2006

Gestión Académica , Div. Citogenética UA FAC. Ciencias

Tribunal de tesis de Maestría de la Mag. Paula Niccolinni

05/2000 - 05/2000

Gestión Académica , Div. Citogenética UA FAC. Ciencias

Tribunal de Tesis de Maestría de la MAg. Silvia Villar

01/1997 - 12/1999

Gestión Académica , Area Biología , Subárea Genética

Coordinadora

## Lineas de investigación

*Título:* Enfermedad de Hígado Graso no alcohólico (EHGNA)

*Tipo de participación:* Coordinador o Responsable

*Objetivo:* 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.

*Equipos:* Carolina Beloso(Integrante); Marcos Pintos(Integrante); Mercedes Perendones(Integrante); Gerardo Javiel(Integrante)

*Palabras clave:* hígado graso no alcohólico; MTP gene

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Biotecnología relacionada con la Salud / Genética, Biología Molecular, Epidemiología

*Título:* Genética Humana.

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / genética molecular

*Título:* Marcadores moleculares asociados a diabetes mellitus

*Tipo de participación:* Coordinador o Responsable

*Objetivo:* 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 tienen 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 encuentran 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: peyorando 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 crónica. De todas maneras lo que sí 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.

*Equipos:* Javiel Gerardo(Integrante); Soto Enrique(Integrante); Vitarella Graciela(Integrante); Fernandez Mariana(Integrante); Souto Jorge(Integrante); Farias Joaquina(Integrante); Fabregat Matías(Integrante); Reyes, Ana Laura(Integrante)

*Palabras clave:* diabetes

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la

## Proyectos

2015 - Actual

**Título:** HEPATITIS C: CARACTERIZACIÓN CLÍNICA, FACTORES DE RESPUESTA AL TRATAMIENTO EN BASE A LA GENOTIPIFICACIÓN DE LOS PACIENTES. PRIMERA EXPERIENCIA NACIONAL, *Tipo de participación:* Coordinador o Responsable, *Descripción:* 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 está 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 logran 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 antivirales 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

*Tipo:* Investigación

*Alumnos:* 2(Maestría/Magister),

*Equipo:* Carolina Beloso(Integrante); Mercedes Perendones(Responsable); Gaston Pintos(Integrante)

*Financiadores:* Facultad de Medicina - UDeLaR / Apoyo financiero

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

1988 - 1991

**Título:** Target isolation of a specific region of the human genome, *Tipo de participación:* Integrante del Equipo, *Descripción:* Target isolation of a specific region of the human genome (chromosome 22). Búsqueda de polimorfismos en el cromosoma 22 humano

*Tipo:* Investigación

*Alumnos:* 1(Maestría/Magister),

*Equipo:* Cardoso Horacio(Responsable); Crispino Beatriz(Integrante); Mori Maria(Integrante); Uriarte Rosario(Integrante); Azambuja Carlos(Integrante); Thomas Gilles(Integrante); Mimbacas Adriana(Integrante)

*Financiadores:* Comunidad Económica Europea / Apoyo financiero

*Palabras clave:* human genome; chromosome 22

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética, epidemiología molecular

1994 - 1995

**Título:** Aplicaciones de técnicas nucleares para el diagnóstico precoz de anomalías congénitas en Pediatría. Estudio multidisciplinario,

*Tipo de participación:* Integrante del Equipo,

*Tipo:* Investigación

*Alumnos:* 1(Pregrado),

*Equipo:* Cardoso Horacio(Responsable); Crispino Beatriz(Integrante); Aznarez Alicia(Integrante); Touyá A(Responsable); Mimbacas Adriana(Integrante)

*Financiadores:* Otra institución nacional / Organización Internaional de Energía Atómica / Apoyo financiero

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética, epidemiología molecular



1995 - 1996

*Título:* Desarrollo y aplicación de técnicas biotecnológicas en el análisis del genoma humano, *Tipo de participación:* Integrante del Equipo,

*Tipo:* Investigación

*Alumnos:*

*Equipo:* Cardoso Horacio(Integrante); Crispino Beatriz(Integrante); Mimbacas A(Integrante)

*Financiadores:* Comisión Sectorial de Investigación Científica - UDeLaR / Remuneración

Consejo Nacional de Innovación, Ciencia y Tecnología (CONICYT) / Apoyo financiero

1995 - 1996

*Título:* Determinación de las frecuencias de mutaciones del gen de la Fibrosis Quística en el Uruguay, *Tipo de participación:* Integrante del Equipo, *Descripción:* El proyecto permitió establecer cuales eran las mutaciones del gen CFTR y sus frecuencias, responsables de la fibrosis quística en nuestro país.

*Tipo:* Investigación

*Alumnos:* 1(Pregrado),

*Equipo:* Cardoso Horacio(Integrante); Crispino Beatriz(Responsable); Luzardo Gerardo(Integrante); Mimbacas Adriana(Integrante)

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

Comisión Sectorial de Enseñanza - UDeLaR / Apoyo financiero

*Palabras clave:* fibrosis quística

*Areas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética, epidemiología molecular

1995 - 1996

*Título:* Determinación de los alelos HLA-DQ en una población afectada de diabetes mellitus insulino dependiente en el Uruguay, *Tipo de participación:* Coordinador o Responsable,

*Tipo:* Investigación

*Alumnos:* 1(Pregrado), 1(Maestría/Magister),

*Equipo:* Cardoso Horacio(Integrante); Gonzalez Susana(Integrante); Garcia Silvia(Integrante); Bueno Rosario(Integrante); Gallego Laura(Integrante); Mimbacas Adriana(Responsable)

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

Comisión Sectorial de Enseñanza - UDeLaR / Remuneración

*Palabras clave:* HLA

*Areas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética, epidemiología molecular

1997 - 1997

*Título:* Estimación de la frecuencia de portadores de Fibrosis Quística en el Uruguay, *Tipo de participación:* Integrante del Equipo,

*Tipo:* Investigación

*Alumnos:*

*Equipo:* Cardoso Horacio(Responsable); Crispino Beatriz(Integrante)

*Financiadores:* Otra institución nacional / Laboratorios Roche Ltd. Uruguay / Apoyo financiero

*Palabras clave:* fibrosis quística

*Areas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética, epidemiología molecular

1997 - 1999

*Título:* Diagnóstico molecular y asesoramiento familiar de pacientes con diabetes mellitus insulino dependiente y/o enfermedad celíaca,

*Tipo de participación:* Coordinador o Responsable,

*Tipo:* Investigación

*Alumnos:* 1(Pregrado), 1(Maestría/Magister),

*Equipo:* Cardoso Horacio(Integrante); Crispino Beatriz(Integrante); Poggio Rossana(Integrante); Mimbacas Adriana(Responsable)

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

*Palabras clave:* HLA

*Areas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética, epidemiología molecular

1999 - 2001

*Título:* Caracterización inmunogenética modelo casos y padres, *Tipo de participación:* Coordinador o Responsable, *Descripción:* Caracterización inmunogenética en el modelo de casos y padres - controles en marcadores HLA asociados a diabetes 1.

*Tipo:* Investigación

*Alumnos:* 1(Pregrado), 1(Maestría/Magister),

*Equipo:* Pisciotano Carmen(Integrante); Grignola Rosario(Integrante); Santos Jose Luis(Integrante); Mimbacas Adriana(Responsable)

*Financiadores:* Institución del exterior / Universidad de Chile / Apoyo financiero

*Palabras clave:* diabetes

*Areas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética, epidemiología molecular

2003 - 2007

*Título:* Marcadores moleculares en Diabetes mellitus Gen receptor de la vitamina D, *Tipo de participación:* Coordinador o Responsable, *Descripción:* 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

*Tipo:* Investigación

*Alumnos:* 2(Pregrado), 2(Maestría/Magister),

*Equipo:* Gascue Cecilia(Integrante); Trujillo Janet(Integrante); Mimbacas Adriana(Responsable)

*Financiadores:* Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Apoyo financiero

Facultad de Ciencias - UDeLaR / Apoyo financiero

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

*Palabras clave:* diabetes

*Areas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética, epidemiología molecular

2008 - 2008

*Título:* 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, *Tipo de participación:* Integrante del Equipo, *Descripción:* CANCELADO

*Tipo:* Investigación

*Alumnos:*

*Equipo:* Roberto Sotelo(Responsable)

*Financiadores:* Institución del exterior / Red de Macro Universidades / Apoyo financiero

*Palabras clave:* .neuropsiquiátricas; haplotipos; hapmap

*Areas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética, epidemiología molecular

2008 - 2010

*Título:* Marcadores moleculares para la Diabetes mellitus, *Tipo de participación:* Coordinador o Responsable, *Descripción:* Identificación de genes de la cadena inmunológica de la diabetes mediante la técnica de PCR real time

*Tipo:* Investigación

*Alumnos:* 1(Maestría/Magister),

*Equipo:* Mimbacas Adriana(Responsable); Mariana Fernandez(Integrante)

*Financiadores:* Otra institución nacional / Laboratorios Galien / Apoyo financiero

*Palabras clave:* diabetes

*Areas del 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

2009 - 2012

*Título:* Nueva metodología en el país para detectar disfunciones hemostáticas como forma predictiva de eventos cardiovasculares. Análisis de mCD62p y sCD62p, *Tipo de participación:* Coordinador o Responsable, *Descripción:* 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.

*Tipo:* Investigación

*Alumnos:* 1(Maestría/Magister), 1(Especialización),

*Equipo:* Javiel Gerardo(Integrante); Soto Enrique(Integrante); Adriana Mimbacas(Responsable); Romanelli Gerardo(Integrante); Folle, Gustavo(Integrante); Santiñaque Federico(Integrante)

*Financiadores:* Otra institución nacional / Laboratorios Roemmers / Apoyo financiero

*Palabras clave:* plaquetas; citometría de flujo

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Ciencias de la Salud / Ciencias Biomédicas Sociales

2011 - 2013

*Título:* Silenciamiento y expresión de genes de sistema inmune innato podrían influir en la respuesta a fármacos hipoglucemiantes, *Tipo de participación:* Integrante del Equipo, *Descripción:* Fondo María Viña. Modalidad III

*Tipo:* Investigación

*Alumnos:* 1(Maestría/Magister),

*Equipo:* Fernandez Mariana(Responsable)

*Financiadores:* Agencia Nacional de Investigación e Innovación / Apoyo financiero

*Palabras clave:* gen Socs

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

2013 - 2014

*Título:* Enfermedad de hígado graso no alcohólico. Factores de riesgo para su desarrollo. Rol de polimorfismos genéticos, *Tipo de participación:* Coordinador o Responsable,

*Tipo:* Investigación

*Alumnos:* 2(Maestría/Magister),

*Equipo:* Mimbacas Adriana(Responsable); Beloso Carolina(Integrante); Pintos Marcos(Integrante); Perendones Mercedes(Responsable)

*Financiadores:* Otra institución nacional / Hospital Pasteur / Cooperación

*Palabras clave:* hígado graso no alcohólico; EHGNA

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética y Epidemiología

## 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

Completo

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

The Genetic Profile from HLA and Non-HLA Loci Allows Identification of Atypical Type 2 Diabetes Patients. *Experimental Diabetes Research (E)*, v.: 2015, p.: 1 - 6, 2015

*Palabras clave:* atypical diabetes; HLA

*Áreas del 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 ; ISSN: 16875303 ; DOI: 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 don't use published data due to the copyright concern



Completo

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

P-Selectin as a Platelet Activation Marker and Cardiovascular Risk Prediction Factor. Differences between its Two Isoforms Using Flow Cytometry and Elisa Analyses. *Jacob Journal of Hematology*, v.: 1 3, 2015

*Palabras clave:* Platelets; P-selectin; CD40L

*Áreas del 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.

Completo

FARIAS J; SOUTO J; REYES ANA LAURA; BELOSO C; JAVIEL, G; VITARELLA G; MIMBACAS, A

Genes associated with obesity in patients with atypical diabetes. Medical Research Archives, v.: 2 9, 2015

*Palabras clave:* diabetes; SNP; atypical diabetes; obesity

*Areas del 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, rs1044498 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.

## Sistema Nacional de Investigadores

Completo

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

HLA alleles may serve as a tool to discriminate atypical type 2 diabetic patients. World Journal of Diabetes-Baishideng Publishing Group, v.: 5 5, p.: 711 - 716, 2014

*Palabras clave:* atypical diabetes; clinical algorithm; immunity molecular markers

*Areas del 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

<http://www.wjnet.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.

## Sistema Nacional de Investigadores



Completo

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

A defect in the RNA-processing protein HNRPDL causes limb-girdle muscular dystrophy 1G (LGMD1G). Human Molecular Genetics, v.: 23 15, p.: 4103 - 4110, 2014

*Palabras clave:* limb-girdle muscular dystrophy 1G

*Areas del 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

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 gene. HNRPD is a heterogeneous ribonucleoprotein family member, which participates in 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* 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



Completo

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

The phenotype masks the genotype: a possible new diabetes expression.. *Journal of Pediatric Genetics* (online), v.: 2, p.: 131 - 134, 2012

*Palabras clave:* diabetes; diabetes Híbrida; HLA haplotypes

*Áreas del 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 (PPAR $\gamma$ , 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 presents 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.

Completo

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

Amerindian mtDNA haplogroups and celiac disease risk HLA haplotypes in mixed blood Latin American patients. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*, v.: 53 4, p.: 429 - 434, 2011

*Palabras clave:* mtDNA haplogroups; HLA haplotypes; celiac disease; ethnicity

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

*Medio de divulgación:* Papel ; ISSN: 02772116 ; DOI: 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



Completo

MIMBACAS, A

Up grade Genetic Association Database. Genetics and molecular research, 2010

*Palabras clave:* HLA, diabetes

*Areas del 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



Completo

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

Estudio comparativo de prevalencia del gen de la ECA en muestras de diabéticos y población general. Revista Médica Del Uruguay, v.: 25, p.: 110 - 115, 2009

*Palabras clave:* diabetes mellitus; ECA; polimorfismo genético

*Areas del 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.



Completo

MIMBACAS, A; GARCÍA, L; ZORRILLA P; ACOSTA M; AIRAUDO C; FERRERO, R; PENA A; SIMONELLI B; SOTO, E; VITARELLA, G; FERNÁNDEZ J; JAVIEL, G

Genotype and phenotype correlations in diabetes patients in Uruguay. Genetics and molecular research, v.: 8 4, p.: 1352 - 1358, 2009

*Palabras clave:* antibodies; HLA

*Areas del 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.funpecrp.com.br/>

Abstract To differentiate among different types of diabetes is becoming an increasingly challenging task. We investigated whether the patient's 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



Completo

MIMBACAS, A

Base de datos NIH, Genetic Association Database (GAD). Genetics and molecular research, 2008

Palabras clave: diabetes

Áreas del 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



SCOPUS

latindex

Completo

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

Loss of TP53-DNA interaction induced by p.C135R in lung cancer.. *Oncology Reports*, v.: 18 5, p.: 1213 - 1217, 2007

Palabras clave: SQLC

Áreas del 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 ; Idioma/Pais: Inglés/Grecia

**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 (EMSA) 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

Completo

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

Prevalence of vitamin D receptor gene polymorphism in a Uruguayan population and its relation to type 1 diabetes mellitus.. *Genetics and molecular research*, v.: 6 3, p.: 531 - 542, 2007

Palabras clave: VDR, diabetes

Áreas del 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 ; Idioma/Pais: Inglés/Brasil

[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

latindex



Completo

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

Prevalencia del polimorfismo I/D del gen de la enzima convertidora de angiotensina (ECA) en la población de Montevideo. Revista Médica Del Uruguay, v.: 12 1, p.: 17 - 21, 2006

*Palabras clave:* ECA-polimorfismo I/D

*Areas del 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 ; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay

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.

## Sistema Nacional de Investigadores

Completo

GASCUE, C; MIMBACAS, A; SANS, M; GALLINO, J; BERTONI, B; HIDALGO P; CARDOSO, H

Frequencies of the four major Amerindian mtDNA haplogroups in the population of Montevideo, Uruguay. Human Biology, v.: 79 6, p.: 873 - 878, 2005

*Palabras clave:* human mtDNA

*Areas del 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 ; *Idioma/Pais:* Inglés/Estados Unidos

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.



Completo

MIMBACAS, A; CARDOSO, H

A recurrent chromosome 4 marker in primary squamous cell lung cancer. Cancer Detection and Prevention, v.: 28 5, p.: 331 - 333, 2004

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

*Areas del 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 ; *Idioma/Pais:* Inglés/Estados Unidos

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.



Completo

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

A low prevalence in cystic fibrosis in Uruguayans of mainly European descent. *Genetics and molecular research*, v.: 3 2, p.: 258 - 263, 2004

*Palabras clave:* cystic fibrosis; hereditary disease; european descent

*Áreas del 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 ; *Idioma/Pais:* Inglés/Brasil

**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).



Completo

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

The association between HLA-DQ genetic polymorphism and type 1 diabetes in a case-parental study conducted in an admixed population. *European Journal of Epidemiology*, v.: 19 10, p.: 931 - 934, 2004

*Palabras clave:* diabetes mellitus; HLA; TDT

*Áreas del 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 ; *Idioma/Pais:* Inglés/Gran Bretaña

**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.



Completo

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

Asociación entre hiperhomocisteinemia, cardiopatía isquémica y diabetes tipo 2. *Revista Uruguaya de Cardiología*, v.: 19, p.: 101 - 106, 2004

*Palabras clave:* hiperhomocisteinemia; homocisteína; isquemia miocárdica; diabetes mellitus

*Áreas del 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 ; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay

**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  $\mu\text{mol/L}$  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.



Completo

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

Association between diabetes type 1 and DQB1\*alleles in a case-control study conducted in Montevideo, Uruguay. *Genetics and molecular research*, v.: 2 3, p.: 29 - 35, 2003

Palabras clave: diabetes mellitus type 1; HLA; polymorphism

Areas del 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 ; Idioma/Pais: Inglés/Brasil

<style isBold="false" isItalic="true" forecolor="#0000FF" backcolor="#FFFFFF">We studied HLA DQB1 allele frequencies and the relative risk of various genotypes in 72 type 1 diabetes patients and 40 ontrol 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)</style>



Completo

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

Cystic Fibrosis in Uruguay. *Genetics and molecular research*, v.: 1 1, p.: 32 - 38, 2002

Palabras clave: cystic fibrosis

Areas del 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 ; Idioma/Pais: Inglés/Brasil

We conducted clinical and genetic analyses of 52 cystic fibrosis (CF) pacientes in Uruguay, wich is about half of the known affected individuals in the country. A relatively high proportion had a mild presentation, characterized by pancreatic sufficiency (28%), a strong pulmonary component (97%), and borderlines sweat electrolyte measurements (25%). Mutatinal 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 mutatonns 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 characteristic in common with other population of similar origen (Hispanics), as well as some unique characteristics



Completo

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

Alelos HLA-DQB1 y DRB1 asociados con la enfermedad celíaca en nuestro país. *Revista Médica Del Uruguay*, v.: 17 2, p.: 107 - 113, 2001

Palabras clave: enfermedad celíaca

Areas del 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 ; Idioma/Pais: Español/Uruguay

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.



Completo

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

Alelos HLA-DQ y Diabetes mellitus tipo 1 en el Uruguay. Revista Médica Del Uruguay, v.: 14, p.: 216 - 220, 1998

*Palabras clave:* HLA; diabetes mellitus tipo 1

*Áreas del 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 ; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay

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 ontiene 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 étnias. 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.



Completo

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

Identificación de mutaciones del gen CFTR presentes en pacientes fibroquísticos provenientes de la población uruguaya. Archivos de Pediatría Del Uruguay, v.: 67 - 1, p.: 37 - 41, 1996

*Palabras clave:* fibrosis quística; CFTR

*Áreas del 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 ; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay

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 miscigenación 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 correspondieron 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.



Completo

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

Fibrosis quística: se presenta de la misma forma en el Uruguay que en el viejo mundo. Revista Médica Del Uruguay, v.: 10, p.: 29 - 33, 1995

*Palabras clave:* fibrosis quística

*Áreas del 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 ; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay



Completo

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

Deletion of chromosome 3 and 20 a 3;20 reciprocal translocation demonstrated by chromosome painting. American Journal of Medical Genetics, v.: 55, p.: 27 - 29, 1995

*Palabras clave:* chromosome 3, human cytogenetic

*Áreas del 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 ; *Idioma/Pais:* Inglés/Estados Unidos

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).

Completo

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

A new polymorphic probe on chromosome 22q (XD6) (D22S313). Human Molecular Genetics, v.: 2 3, p.: 338 - 338, 1992

*Palabras clave:* chromosome 22

*Áreas del 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 ; *Idioma/Pais:* Inglés/Gran Bretaña

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



SCOPUS

Completo

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

A Taq I RFLP detected by anonymous DNA segment VIIG3 al 22q13.3 (D22S312). Human Molecular Genetics, 1992

*Palabras clave:* chromosome 22; RFLP

*Áreas del 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 ; *Idioma/Pais:* Inglés/Inglaterra



SCOPUS Sistema Nacional de Investigadores

Completo

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

A computed model for evaluating the factors involved in the duration of the meiotic prophase stages during male cricket development. International journal of invertebrate reproduction and development, v.: 14, p.: 71 - 79, 1988

*Palabras clave:* grylloidea; testicular development; cystic spermatogenesis; meiosis; computerized model

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología del Desarrollo

*Medio de divulgación:* Papel ; *Lugar de publicación:* Noruega ; *ISSN:* 01688170 ; *Idioma/Pais:* Inglés/Noruega

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 hypotheses 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

Completo

MIMBACAS, A; FORMENTO, S; KOLSKI, R

Dermatoglifos palmares en una muestra de la población de Montevideo, Uruguay. Estudio de líneas principales. Acta Genét Et Teratológica, v.: 1, p.: 65 - 74, 1991

*Palabras clave:* dermatoglifos

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Ciencias de la Salud / Epidemiología / genética

*Medio de divulgación:* Papel ; *Lugar de publicación:* Uruguay ; *ISSN:* 07976852 ; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay

Completo

MIMBACAS, A

Estudio sobre dermatoglifos: contribución al estudio de TRC, RRC, URC y recuento a-b en la población e Montevideo.. Revista de la Facultad de Humanidades y Ciencias, v.: 1 6 3a, p.: 78 - 92, 1986

*Palabras clave:* dermatoglifos

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Ciencias de la Salud / Epidemiología / genética

*Medio de divulgación:* Papel ; *Lugar de publicación:* Facultad de Ciencias ; *ISSN:* 0250653x ; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay

## Artículos aceptados

### Capitulos de Libro

Capítulo de libro publicado

MIMBACAS, A; JAVIEL, G

What is behind a classification? , 2011

*Libro:* Type 1 Diabetes - Complications, pathogenesis, and alternative treatments. v.: 14, p.: 287 - 304,

*Organizadores:* InTech

*Editorial:* Intech openaccess publisher

*Palabras clave:* type 1 diabetes

*Áreas del 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 (70's) 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. Patient's 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 patient's 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.

## Trabajos en eventos

Completo

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

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

*Evento:* Regional , V Congreso Uruguayo de Diabetología, Encuentro de Diabetología del Cono Sur, II Mesa Regional de Diabetes , Montevideo , 2014

*Palabras clave:* Hígado Graso

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

*Medio de divulgación:* Papel;

Completo

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

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

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

*Palabras clave:* diabetes atípica

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

Completo

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

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

*Evento:* Internacional , The 2nd Latin America Congress on Controversies to Consensus in Diabetes, Obesity and Hipertensión (CODHy). , Río de Janeiro , 2012

*Anales/Proceedings:* Abstract 2nd Latin American Congress on Controversies to Consensus in Diabetes, Obesity and Hipertensión (CODHy).

*Palabras clave:* hígado graso no alcohólico; SNP; NASH

*Áreas del 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;

Completo

## Sistema Nacional de Investigadores

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

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

*Evento:* Internacional , XXXI World Congress of Internal Medicine , Santiago de Chile , 2012

*Palabras clave:* hígado graso no alcohólico; NASH

*Áreas del 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;

Completo

ROMANELLI G; OLIVERA S; SANTIÑANQUE F; SOTO E; JAVIEL, G; FOLLE GA; LOPEZ-CARRO B; MIMBACAS, A

Selectina P como marcador de activación plaquetaria y predictor de riesgo cardiovascular , 2012

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

*Anales/Proceedings:* Resúmenes XII Congreso Uruguayo de Hematología

*Palabras clave:* plaquetas; citometría

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

*Medio de divulgación:* Papel;

Completo

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

Enfermedad del Hígado Graso no alcohólico: primer estudio genético en Uruguay , 2011

*Evento:* Nacional , Segunda Jornada de la Sociedad Uruguaya de Genética , Montevideo , 2011

*Anales/Proceedings:* Resúmenes Segunda Jornadas de la SUG

*Palabras clave:* NASH; hígado graso no alcohólico

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

*Medio de divulgación:* Otros;

*Financiación/Cooperación:* Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Apoyo financiero

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

Completo

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

“Parecido no es lo mismo”. ¿Estamos ante el nacimiento e una nueva población de pacientes diabéticos? , 2011

*Evento:* Nacional , Segunda Jornada de la Sociedad Uruguaya de Genética , Montevideo , 2011

*Anales/Proceedings:* Resúmenes Segunda Jornadas de la SUG

*Editorial:* SUG

*Palabras clave:* SNPs; DMT1

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

*Medio de divulgación:* Papel;

*Financiación/Cooperación:* Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Apoyo financiero

Completo

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

“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

*Evento:* Nacional , Segunda Jornada de la Sociedad Uruguaya de Genética , Montevideo , 2011

*Anales/Proceedings:* Resúmenes Segunda Jornadas de la SUG

*Editorial:* SUG

*Palabras clave:* diabetes

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

*Medio de divulgación:* Papel;

*Financiación/Cooperación:* Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Apoyo financiero

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

Genotype and phenotype correlations in diabetic patients in Uruguay , 2010

*Evento:* Internacional , Controversies to Consensus in Diabetes, Obesity and Hypertension (CODHy) , Buenos Aires , 2010

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

*Palabras clave:* diabetes

*Áreas del 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 patient's 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.

Completo

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

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

*Evento:* Nacional , V Congreso Uruguayo de Endocrinología y Metabolismo , Montevideo , 2010

*Anales/Proceedings:* Resúmenes V Congreso Uruguayo de Endocrinología y Metabolismo , 1 , 1 , 1

*Palabras clave:* Diabetes Doble

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina

*Medio de divulgación:* Papel;

*Financiación/Cooperación:* Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Apoyo financiero

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.

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

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

Evento: Nacional , <http://www.pasteur.edu.uy/sub/> , Piriápolis , 2010

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

Palabras clave: diabetes

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

Medio de divulgación: CD-Rom;

Financiación/Cooperación: Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Apoyo financiero

<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.

Completo

REYES AL; FARIAS J; FERNANDES M; SOUTO, J; FABREGAT M; JAVIEL, G; VITARELLA, G; MIMBACAS, A  
La genética como potente herramienta para el diagnóstico y clasificación de pacientes diabéticos de clínica compleja , 2010

*Evento:* Internacional , XIV Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes ALAD , Santiago de Chile , 2010

*Anales/Proceedings:* Resúmenes XIV Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes ALAD

*Palabras clave:* diabetes; SNPs

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética

*Medio de divulgación:* Papel;

*Financiación/Cooperación:* Otra institución nacional / Laboratorios Roemmers / Apoyo financiero

[www.alad-latinoamerica.org](http://www.alad-latinoamerica.org)

Completo

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

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

*Evento:* Internacional , XIV Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes ALAD , Santiago de Chile , 2010

*Anales/Proceedings:* Resúmenes XIV Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes ALAD

*Palabras clave:* PPAR gamma

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética

*Medio de divulgación:* Papel;

*Financiación/Cooperación:* Otra institución nacional / Laboratorios Roemmers / Apoyo financiero

[www.alad-latinoamerica.org](http://www.alad-latinoamerica.org)

Completo

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

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

*Evento:* Internacional , XIV Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes ALAD , Santiago de Chile , 2010

*Palabras clave:* metformina; farmacogenética

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética

*Medio de divulgación:* Papel;

*Financiación/Cooperación:* Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Apoyo financiero

[www.alad-latinoamerica.org](http://www.alad-latinoamerica.org)

Completo

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

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

*Evento:* Internacional , XIV Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes ALAD , Santiago de Chile , 2010

*Anales/Proceedings:* Resúmenes XIV Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes ALAD

*Palabras clave:* SNPs; DMT1

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina, farmacogenética

*Medio de divulgación:* Papel;

*Financiación/Cooperación:* Otra institución nacional / Laboratorios Roemmers / Apoyo financiero

Trabajo seleccionado para presentación oral

Completo

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

Polimorfismos genéticos relacionados con insulino resistencia. Estudio Preliminar , 2009

Evento: Nacional , 6as. Jornadas de la SBBM , Montevideo , 2009

Anales/Proceedings: Sextas Jornadas de la Sociedad de Bioquímica y Biología Molecular, Sociedad uruguaya de Biociencias , 55 , 55

Palabras clave: Insulino resistencia

Áreas del 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 patient's 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.

Sistema Nacional de Investigadores

Completo

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

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

Evento: Internacional , II Simposio Latinoamericano de Enfermedad Celíaca. X Curso de Intestino Delgado y Colon. , Buenos Aires , 2009

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

Palabras clave: enfermedad celíaca

Áreas del 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 celíacos 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 <alepdaza@gmail.com> 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 celíacos que en la población general de cada país. Objetivo: Comparar la frecuencia de HmtDNA entre pacientes celíacos de Santiago de Chile, Resistencia de Argentina y Montevideo Uruguay. Material: Estudio comparativo de las frecuencias de HmtDNA de pacientes celíacos 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  $\chi^2$ . Resultados: Haplogrupos 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 (8,95) 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 celíaca 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 celíaca. Evaluation notes were added to the output document. To get rid of these notes, please order your copy of ePrint 5.0

Completo

PI N; DAMIAN JP; KUN A; SICA A; MIMBACAS, A; JABIB A; PONS E; CHINI E; BENECH JC

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

*Evento:* Nacional , Primeras Jornadas de la Sociedad de Genética del Uruguay. , Montevideo , 2008

*Areas del 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;

Completo

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

Caracterización molecular de los haplogrupos de DNA mitocondrial (MTDNA) en la enfermedad celíaca (EC) , 2008

*Evento:* Internacional , 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 , Puerto Varas, Chile , 2008

*Anales/Proceedings:* Rev. Chil. Nutr. , 35 , 281 , 348

*Editorial:* Chile

*Palabras clave:* ADNmt

*Areas del 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;

## Sistema Nacional de Investigadores

Completo

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

Presencia del polimorfismo de CTLA+49A/G en enfermos celíacos , 2008

*Evento:* Internacional , 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 , Puerto Varas, Chile , 2008

*Anales/Proceedings:* Revista Chilena de Nutrición , 35 , 281 , 348

*Editorial:* Chile

*Palabras clave:* enfermedad celíaca

*Areas del 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;

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

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

*Evento:* Internacional , 13º Congreso Latinoamericano de Diabetología (ALAD) Habana Cuba, VII Congreso Cubano de diabetes, Prevención en la diabetes. , La Habana, Cuba , 2007

*Anales/Proceedings:* Resúmenes 13º Congreso Latinoamericano de Diabetología (ALAD) Habana Cuba, VII Congreso Cubano de diabetes, Prevención en la diabetes.

*Editorial:* Cuba

*Areas del 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

## Sistema Nacional de Investigadores

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

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

*Evento:* Internacional , 3º Congreso Latinoamericano de Diabetología (ALAD) Habana Cuba, VII Congreso Cubano de diabetes, Prevención en la diabetes. , LA Habana, Cuba , 2007

*Anales/Proceedings:* Resúmenes Congreso

*Areas del 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

#### Resumen

ZORRILLA P; FERNANDES M; MIMBACAS, A

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

*Evento:* Nacional , 5º Jornadas de la Sociedad de Bioquímica y Biología Molecular , Montevideo , 2006

*Anales/Proceedings:* Resúmenes 5º Jornadas de la SBBM

*Palabras clave:* ECA; ENPP-1

*Áreas del 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; *Idioma/País:* Español/Uruguay;

#### 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  
The genetics of diabetes in an admixed population: Uruguay , 2006

*Evento:* Internacional , 19th World Diabetes Congress , Ciudad del Cabo , 2006

*Anales/Proceedings:* IDF Publication , 23

*Editorial:* International Diabetes Federation

*Áreas del 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; *Idioma/País:* Inglés/Sudáfrica;

#### Resumen

GASCUE, C; ZORRILLA P; MIMBACAS, A; JAVIEL, G; SIMONELLI B; PENA A; AIRAUDO C; FERNÁNDEZ J; CARDOSO, H  
Estudio piloto para la caracterización de una población hospitalaria de Diabéticos tipo 1 con marcadores moleculares , 2005

*Evento:* Nacional , 4ª Congreso Uruguayo de Diabetología , Montevideo , 2005

*Anales/Proceedings:* Resúmenes 4º Congreso Uruguayo de Diabetología

*Editorial:* SDNU , Montevideo

*Áreas del 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; *Idioma/País:* Español/Uruguay;

#### Resumen

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

Prevalencia del polimorfismo I/D del gen de la ECA en Montevideo , 2005

*Evento:* Nacional , 4º Congreso Uruguayo de Diabetología , Montevideo , 2005

*Anales/Proceedings:* Resúmenes 4º Congreso Uruguayo de Diabetología

*Áreas del 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; *Idioma/País:* Español/Uruguay;

#### Resumen

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

Asociación entre los polimorfismos del gen receptor de la vitamina D y la diabetes mellitus tipo 1 en la población uruguaya , 2004

*Evento:* Internacional , 12º Congreso Latinoamericano de Diabetes (ALAD) , San Pablo

*Áreas del 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; *Idioma/País:* Español/Uruguay;

#### Resumen

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

Estudio preliminar en tríos de los polimorfismos del gen VDR en la Diabetes mellitud tipo 1 en familias uruguayas , 2004

*Evento:* Internacional , 12º Congreso Latinoamericano de Diabetes (ALAD) , San Pablo

*Areas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

#### Resumen

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

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

*Evento:* Internacional , 12º Congreso Latinoamericano de Diabetes (ALAD) , San Pablo

*Areas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

#### Resumen

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

Prevalencia en la población montevideana del polimorfismo genético C677T en el gen que codifica para la MTHFR humana , 2003

*Evento:* Nacional , Segundas Jornadas de Bioquímica y Biología Molecular , Montevideo , 2003

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

*Palabras clave:* MTHFR; mutación C677T

*Areas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

#### Poster

#### Resumen

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

La hiperhomocisteinemia como factor de riesgo en la cardiopatía isquémica de pacientes con diabetes tipo 2 , 2003

*Evento:* Nacional , 19 Congreso Uruguayo de Cardiología , Montevideo , 2003

*Anales/Proceedings:* Revista de Cardiología

*Palabras clave:* diabetes mellitus; homocisteina; cardiopatía isquémica

*Areas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

#### Poster

#### Resumen

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

Búsqueda de ADN indígena en la población de Montevideo , 2003

*Evento:* Internacional , Segundas Jornadas de Bioquímica y Biología Molecular , Montevideo , 2003

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

*Palabras clave:* ADNmt

*Areas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

#### Poster

#### Resumen

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

Asociación entre polimorfismos del receptor de vitamina D y diabetes mellitus insulino dependiente , 2003

*Evento:* Nacional , Segundas Jornadas de Bioquímica y Biología Molecular , Montevideo , 2003

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

*Palabras clave:* VDR

*Áreas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

#### Poster

#### Resumen

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

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

*Evento:* Internacional , XI Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes (ALAD), III Congreso Uruguayo de Diabetología , Punta del Este , 2001

*Anales/Proceedings:* Resúmenes XI Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes (ALAD), III Congreso Uruguayo de Diabetología , 30

*Áreas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

#### Resumen

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

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

*Evento:* Internacional , XI Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes (ALAD), III Congreso Uruguayo de Diabetología , Punta del Este , 2001

*Anales/Proceedings:* Resúmenes XI Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes (ALAD), III Congreso Uruguayo de Diabetología , 30

*Áreas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

#### Resumen

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

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

*Evento:* Nacional , IX Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias , Maldonado , 2000

*Anales/Proceedings:* Resúmenes IX Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias , 1 , 178

*Palabras clave:* HLA; enfermedad celíaca

*Áreas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

#### Poster

#### Resumen

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

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

*Evento:* Nacional , VI Congreso de la Asociación Latinoamericana de Antropología Biológica , Piriápolis , 2000

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

*Palabras clave:* HLA; enfermedad celíaca

*Áreas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

#### Poster

Resumen

MIMBACAS, A; CRISPINO, B; CARDOSO, H

Búsqueda de mutaciones en el antiooncogen p53 en pacientes portadores de carcinomas basocelulares múltiples , 2000

*Evento:* Nacional , 8º Congreso Uruguayo de Dermatología , Montevideo , 2000

*Anales/Proceedings:* Resúmenes 8º Congreso Uruguayo de Dermatología

*Palabras clave:* carcinoma basocelular

*Áreas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

Comunicación oral

Resumen

ARANDA, M; MIMBACAS, A

p53 gene mutation in gastric carcinoma and nonsmall cell lung carcinoma , 2000

*Evento:* Internacional , Xth International p53 Workshop , Monterrey , 2000

*Anales/Proceedings:* Report of Xth International p53 Workshop , 9 , 65

*Áreas del 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; *Idioma/Pais:* Inglés/Estados Unidos;

Resumen

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

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

*Evento:* Internacional , Segundo Congreso Argentino de Neumología Pediátrica, IX Congreso Latinoamericano de Fibrosis quística , Buenos Aires , 1999

*Anales/Proceedings:* Resúmenes Segundo Congreso Argentino de Neumología Pediátrica, IX Congreso Latinoamericano de Fibrosis quística , 74

*Áreas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Argentina;

Resumen

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

An unusually low cystic fibrosis prevalence rate in a mainly Caucasian population , 1997

*Evento:* Internacional , XIth Annual American CF Conference , Nashville , 1997

*Anales/Proceedings:* Proceedings XIth Annual American CF Conference

*Áreas del 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; *Idioma/Pais:* Inglés/Estados Unidos;

Resumen

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

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

*Evento:* Internacional , XIV Congreso Panamericano de Endocrinología (COPAEN) , Cancún , 1997

*Anales/Proceedings:* Resúmenes XIV Congreso Panamericano de Endocrinología (COPAEN) , 81

*Palabras clave:* HLA

*Áreas del 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; *Idioma/Pais:* Español/México;



Resumen

MIMBACAS, A; CARDOSO, H; ARANDA, M

Cytogenetics and molecular findings in lung carcinoma , 1996

*Evento:* Internacional , 9th International Congress of Human Genetics , Rio de Janeiro , 1996

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

*Palabras clave:* cáncer de pulmon

*Areas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Brasil;

POSTER

Resumen

MIMBACAS, A

Correlación entre los hallazgos citogenéticos y moleculares en carcinomas primarios de pulmón , 1996

*Evento:* Nacional , Encuentro de Jóvenes Biólogos , Montevideo , 1996

*Palabras clave:* cáncer de pulmon

*Areas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

Poster

Resumen

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

Analysis of the CF mutations in the Uruguayan population , 1996

*Evento:* Internacional , 9th International Congress of Human Genetics , Rio de Janeiro , 1996

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

*Areas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Brasil;

Completo

MIMBACAS, A

Nuevas perspectivas en el cáncer de pulmón. Mesa Redonda , 1995

*Evento:* Nacional , III Congreso Uruguayo de Oncología. , Montevideo , 1995

*Areas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

Conferencia

Resumen

MIMBACAS, A; CARDOSO, H

Hallazgos citogenéticos y moleculares en carcinoma de pulmón , 1995

*Evento:* Nacional , VII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias , Piriápolis , 1995

*Anales/Proceedings:* VII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias Resúmenes , 1 , 70

*Palabras clave:* pulmón; cancer

*Areas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

Poster

Resumen

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

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

*Evento:* Internacional , VII Congreso Latinoamericano de Fibrosis Quística , Santiago de Chile , 1995

*Anales/Proceedings:* Resúmenes VII Congreso Latinoamericano de Fibrosis Quística , 1 , 24

*Areas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Chile;

Resumen

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

Delección del cromosoma 3 y una translocación recíproca 3;20 demostrada por chromosome painting , 1995

*Evento:* Nacional , VII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias , Piriápolis , 1995

*Anales/Proceedings:* Resúmenes VII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias , 1 , 66

*Palabras clave:* translocación 3; chromosome painting; 20

*Areas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

Trabajo presentado como POSTER

Sistema Nacional de Investigadores

Resumen

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

Fibrosis quística en el Uruguay , 1995

*Evento:* Nacional , VII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias , Piriápolis , 1995

*Anales/Proceedings:* Resúmenes VII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias , 1 , 67

*Palabras clave:* fibrosis quística

*Areas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

Trabajo presenado como POSTER

Resumen

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

Delección del cromosoma 3 y una translocación recíproca 3;20 demostrada por chromosome painting. , 1994

*Evento:* Internacional , 11 Congreso Latinoamericano de Genética , Puerto Vallarta , 1994

*Anales/Proceedings:* Resúmenes 11 Congreso Latinoamericano de Genética

*Areas del 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; *Idioma/Pais:* Español/México;

Resumen

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

Fibrosis quística en el Uruguay , 1994

*Evento:* Internacional , 11 Congreso Latinoamericano de Genética , Puerto Vallarat , 1994

*Anales/Proceedings:* Resúmenes 11 Congreso Latinoamericano de Genética

*Areas del 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; *Idioma/Pais:* Español/México;

#### Resumen

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

Identificación de dos nuevos RFLPs para el cromosoma 22 humano , 1992

*Evento:* Internacional , X Congreso Latinoamericano de Genética , Río de Janeiro , 1992

*Anales/Proceedings:* Revista Brasileira de Genética , 15 , 22

*Palabras clave:* RFLP; chromosome 22

*Areas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Brasil;

#### Resumen

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

Identificación de RFLPs para el cromosoma 22 humano , 1991

*Evento:* Nacional , VI Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias , Piriápolis , 1991

*Anales/Proceedings:* Resúmenes VI Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias , 1 , 44

*Palabras clave:* chromosome 22; RFLPs

*Areas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

Trabajo presentado en forma de poster

#### Resumen

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

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

*Evento:* Internacional , XXI Congreso Argentino de Genética, I Jornadas Argentino-Uruguayas de Genética , Concepción del Uruguay , 1990

*Anales/Proceedings:* Resúmenes XXI Congreso Argentino de Genética, I Jornadas Argentino-Uruguayas de Genética , 27

*Palabras clave:* RFLP; chromosome 22

*Areas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Argentina;

#### POSTER

#### Resumen

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

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

*Evento:* Nacional , V Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias , Piriápolis , 1990

*Anales/Proceedings:* Resúmenes VI Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias , 1 , 65

*Palabras clave:* RFLPs; Cromosoma 22

*Areas del 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; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

Trabajo presentado en forma de poster

#### Resumen

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

Malformación del pabellón auricular , 1989

*Evento:* Internacional , XIX Congreso Argentino de Genética , Jujuy , 1989

*Anales/Proceedings:* Resúmenes XIX Congreso Argentino de Genética , 1 , 30

*Palabras clave:* pabellón auricular

*Areas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Pediatría / Genética

*Medio de divulgación:* Papel; *Idioma/Pais:* Español/Argentina;

Presentación oral

#### Resumen

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

Mucopolisacaridosis tipo OS (Síndrome de Schie) , 1988

*Evento:* Nacional , II Jornadas Uruguayas de Patología Clínica , Montevideo , 1988

*Anales/Proceedings:* Resúmenes II Jornadas Uruguayas de Patología Clínica , 1 , 70

*Palabras clave:* síndrome de Schie; mucopolisacaridosis

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Pediatría / Genética

*Medio de divulgación:* Papel; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

Trabajo presentado en forma oral

#### Resumen

MIMBACAS, A; FORMENTO, S; KOLSKI, R

Dermatoglifos palmares en una muestra de la población de Montevideo , 1988

*Evento:* Nacional , II Jornadas Uruguayas de Patología Clínica , Montevideo , 1988

*Anales/Proceedings:* Resúmenes II Jornadas Uruguayas de Patología Clínica , 1 , 43

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Pediatría / Genética

*Medio de divulgación:* Papel; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

Trabajo presentado oralmente

## Sistema Nacional de Investigadores

#### Resumen

CARDOSO, H; MIMBACAS, A; CRISPINO, B

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

*Evento:* Nacional , III Reunión de la Sociedad Uruguaya de Biociencias , Montevideo , 1987

*Anales/Proceedings:* Resúmenes de la III Reunión de la Sociedad Uruguaya de Biociencias , 1 , 27 , 27

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología del Desarrollo / Genética

*Medio de divulgación:* Papel; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

Presentación oral

#### Resumen

CARDOSO, H; MIMBACAS, A; CRISPINO, B

Duración de los estadios de la profase meiótica durante el desarrollo temprano del grillo , 1987

*Evento:* Internacional , XVIII Congreso Argentino de Genética , Buenos Aires , 1987

*Anales/Proceedings:* Resúmenes XVIII Congreso Argentino de Genética , 1 , 21

*Palabras clave:* grylloidea; meiosis

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología del Desarrollo / Genética

*Medio de divulgación:* Papel; *Idioma/Pais:* Español/Argentina;

Presentación oral

#### Resumen

MIMBACAS, A; KOLSKI, R

Dermatoglifos en psoriasis. Estudio cuantitativo , 1987

*Evento:* Nacional , III Reunión de la Sociedad Uruguaya de Biociencias , Montevideo , 1987

*Anales/Proceedings:* Resúmenes III Reunión de la Sociedad Uruguaya de Biociencias , 1 , 30

*Palabras clave:* dermatoglifos; psoriasis

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Pediatría / Genética

*Medio de divulgación:* Papel; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

Presentación oral

## Resumen

MIMBACAS, A; FORMENTO, S; KOLSKI, R

Dermatoglifos en una muestra de la población de Montevideo, Uruguay , 1987

*Evento:* Internacional , XVIII Congreso Argentino de Genética , Buenos Aires , 1987

*Anales/Proceedings:* Resúmenes XVIII Congreso Argentino de Genética , 1 , 40

*Palabras clave:* dermatoglifos

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Otros tipos de Medicina Clínica / Genética

*Medio de divulgación:* Papel; *Idioma/Pais:* Español/Argentina;

Presentación oral

## Resumen

MIMBACAS, A

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

*Evento:* Nacional , Jornadas de Zoología del Uruguay , Montevideo , 1985

*Anales/Proceedings:* Resúmenes Jornadas de Zoología del Uruguay

*Palabras clave:* dermatoglifos

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Otros tipos de Medicina Clínica / Genética

*Medio de divulgación:* Papel; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

Presentación oral

## Resumen

SALVAT, G; MIMBACAS, A

Análisis cuantitativo de las áreas interdigitales en una muestra de la población de Montevideo , 1984

*Evento:* Nacional , I Reunión de la Sociedad Uruguaya de Biociencias , Montevideo , 1984

*Anales/Proceedings:* Resúmenes I Reunión de la Sociedad Uruguaya de Biociencias , 1 , 40

*Palabras clave:* dermatoglifos

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Otros tipos de Medicina Clínica / Genética

*Medio de divulgación:* Papel; *Idioma/Pais:* Español/Uruguay;

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.

## Texto en periódicos

Periodicos

MIMBACAS, A

Vitamina D contra la diabetes , AM 990. Noticias en la web , v: , p: , 2009

*Palabras clave:* vitamina D

*Áreas del 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;

[www.am990formosa.com.ar](http://www.am990formosa.com.ar)

Periodicos

MIMBACAS, A

Diabetes, detectan variante de genes que indican probabilidad de contrerla , Ultimas noticias , v: , p: , 2009

*Palabras clave:* diabetes

*Áreas del 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&#8206;](http://www.ultimasnoticias.com.uy/hemeroteca/080609/prints/act13.html&#8206;)

Periodicos

MIMBACAS, A

Vitamina D contra la diabetes 1 , Entrevista radial y publicación en página web BBC Londres , v: , p: , 2008

*Palabras clave:* diabetes

*Areas del 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;

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

Periodicos

MIMBACAS, A

Dele a su hijo vitamina D , El Mundo. Córdoba , v: , p: , 2008

*Palabras clave:* vitamina D

*Areas del 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;

[www.elmundodecordoba.com](http://www.elmundodecordoba.com)

Periodicos

MIMBACAS, A

## Sistema Nacional de Investigadores

Vitamina D contra la diabetes1 , México Noticias , v: , p: , 2008

*Palabras clave:* vitamina D

*Areas del 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;

[www.agronmexico.com](http://www.agronmexico.com)

Revista

MIMBACAS, A

Consumo de vitamina D reduce riesgo de diabetes en niños , Caras y Caretas , v: 347 , p: 6667 , 2008

*Palabras clave:* diabetes

*Areas del 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; *Lugar de publicación:* Uruguay;

Revista

MIMBACAS, A

La genética de la diabetes , Diabetes al día , v: 18 , p: 46 , 2006

*Palabras clave:* diabetes

*Areas del 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; *Lugar de publicación:* Uruguay;

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

## Sistema Nacional de Investigadores

Revista

MIMBACAS, A

Análisis de los alelos HLA-DQ y Diabetes mellitus tipo 1 en Uruguay , Diabetes Hoy: Opinan los especialistas , v: 14 , p: , 1998

*Palabras clave:* diabetes

*Areas del 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; *Lugar de publicación:* Laboratorios Galien;

Periodicos

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

Buen papel de Genetistas Uruguayas , Diario El País , v: , p: 36 , 1992

*Medio de divulgación:* Papel; *Lugar de publicación:* Diario El País;

Revista  
MIMBACAS, A; KOLSKI, R  
Dermatoglyphic study in psoriasis. II Qualitative study , Newsletter Of The American Dermatoglyphics Association , v: 8(2) , p: 2529 , 1989

*Medio de divulgación:* Papel;

Revista  
SALVAT, G.; MIMBACAS, A  
A Quantitative study of the palmar interdigital areas in an Uruguayan population , Newsletter Of The American Dermatoglyphics Association , v: 5(1) , p: 36 , 1986  
*Medio de divulgación:* Otros;

## Producción técnica

### Procesos

Otros procesos o técnicas  
MIMBACAS, A  
HLA-class II in Latin American patients with type 1 diabetes , Envío de datos de la población uruguaya para la realización del meta-análisis , 2010  
*Aplicación:* NO  
*Palabras clave:* Autoinmunidad  
*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular  
*Medio de divulgación:* Internet; *Disponibilidad:* Restringida; *Ciudad:* /Estados Unidos  
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  
2016  
*Institución financiadora:* Evaluaciones CienciaActiva-Proyectos de Investigación Básica y Aplicada - UNSA Fase 1 y 2  
*Cantidad:* Menos de 5

Evaluación de Proyectos  
2012 / 2012  
*Institución financiadora:* Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva de la República Argentina  
*Cantidad:* Menos de 5  
Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva de la República Argentina , Uruguay  
Convocatoria EMPRETECNO del Fondo Sectorial (FONARSEC)

Evaluación de Proyectos  
2008 / 2010  
*Institución financiadora:* Programa Iberoamericano de Ciencia y Tecnología  
*Cantidad:* Menos de 5  
Programa Iberoamericano de Ciencia y Tecnología , España  
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.

Evaluación de Proyectos  
2008 / 2013  
*Institución financiadora:* DIPGIS  
*Cantidad:* Menos de 5  
DIPGIS , Bolivia  
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)

Evaluación de Proyectos

2005 / 2008

*Institución financiadora:* Colciencias

*Cantidad:* Menos de 5

Colciencias , Colombia

Evaluación de Proyectos

1993 / 2013

*Institución financiadora:* PEDECIBA

*Cantidad:* De 5 a 20

PEDECIBA , Uruguay

Evaluación de proyectos de Maestría y evaluador de tesis de maestrías

Evaluación de Eventos

2010

*Nombre:* 2º Encuentro de Arte y Ciencia,

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 Publicaciones

2014

*Nombre:* Oxidative Medicine and Cellular Longevity,

*Cantidad:* Menos de 5

Evaluación de Publicaciones

2014

*Nombre:* International Journal of Biomedical Science,

*Cantidad:* Menos de 5

Evaluación de Publicaciones

2010 / 2015

*Nombre:* Journal of Pediatric ,

*Cantidad:* Menos de 5

Invitacion a participar como Revisor de la Revista pagina web de la Revista: [www.jpgenetics.org](http://www.jpgenetics.org)

Evaluación de Publicaciones

2008 / 2011

*Nombre:* Biomédica,

*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

Evaluación de Publicaciones

2007 / 2013

*Nombre:* Human Biology Journal,

*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

Evaluación de Publicaciones

2007 / 2013

*Nombre:* Human Immunology,

*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

Evaluación de Convocatorias Concursables

2016

*Nombre:* Concurso POstDoctorados del IIBCE,

*Cantidad:* Menos de 5

IIBCE

Evaluación de Convocatorias Concursables

2016

*Nombre:* LLlamado Profesir Adjunto del Dpto de Antropología Bioógica FHCE,

*Cantidad:* De 5 a 20

Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educacion

Evaluación de Convocatorias Concursables

2015

*Nombre:* Tribunal Concurso Grado 1 horas docentes Laboratorio Nanotecnología,

*Cantidad:* Menos de 5

MEC

## Sistema Nacional de Investigadores

Evaluación de Convocatorias Concursables

2015

*Nombre:* Tribunal Concurso Grado 1 horas docentes Dpto Biodiversidad y Genética,

*Cantidad:* Menos de 5

MEC

Evaluación de Convocatorias Concursables

2015

*Nombre:* Tribunal Concurso Grado 1 efectivo Dpto de Genética, Facultad de Ciencias,

*Cantidad:* De 5 a 20

UdelaR

Evaluación de Convocatorias Concursables

2015

*Nombre:* Tribunal de Concurso N°15/15 Asistente Perfil Antropología Social y Conocimiento de Técnicas de Biología Molecular , PDU Diversidada Genética, Facultad de Humanidades y Ciencias Sociales,

*Cantidad:* De 5 a 20

UdelaR

Evaluación de Convocatorias Concursables

2014

*Nombre:* Tribunal de Concurso Grado 1 Horas docentes, Dpto Biodiversidad y Genética,

*Cantidad:* De 5 a 20

MEC

Evaluación de Convocatorias Concursables

2014

*Nombre:* Tribunal del Concurso Grado 2 horas docentes Dpto Biodiversidad y Genética,

*Cantidad:* De 5 a 20

MEc

Evaluación de Convocatorias Concursables

2012 / 2012

*Nombre:* Convocatoria Publica de Nuevos Miembros del SNI de Panamá,

*Cantidad:* Menos de 5

SENACYT: Secretaria Nacional de Ciencia, Tecnología e Innovacion , Uruguay

Evaluación de Convocatorias Concursables

2011 / 2011

*Nombre:* Concurso para Proyecto CSIC,

*Cantidad:* Menos de 5

Facultad de Ciencias , Uruguay

Integrantes del Tribunal: Dra. Susana González, Mariana Cosse, Adriana Mimbas

Evaluación de Convocatorias Concursables

2011 / 2011

*Nombre:* Concurso para Grado 2 contratado MEC,

*Cantidad:* Menos de 5

IIBCE , Uruguay

Integración del tribunal de concurso junto con las Dras. Susana González y Mónica Sans

Evaluación de Convocatorias Concursables

2010 / 2010

*Nombre:* Concurso para Técnico Preparador,

*Cantidad:* Menos de 5

IIBCE , Uruguay

Tribunal de Concurso junto con las Dras. Maria Victoria Di Tomasso y Sylvia Podesta

Evaluación de Convocatorias Concursables

2010 / 2010

*Nombre:* Tribunal de Concurso para cargo Grado 2 efectivo del Dpto. Genética ,

*Cantidad:* Menos de 5

Facultad de Ciencias , Uruguay

Tribunal junto con las Dras. Cristina Mazella y Gabriela Bedo.

Evaluación de Convocatorias Concursables

2008 / 2008

*Nombre:* Concurso para Citometría de Flujo,

*Cantidad:* Menos de 5

IIBCE , Uruguay

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.

Evaluación de Convocatorias Concursables

2008 / 2008

*Nombre:* Concurso para horas docentes equivalente a Grado 2,

*Cantidad:* Menos de 5

IIBCE , Uruguay

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

Evaluación de Convocatorias Concursables

2007 / 2007

*Nombre:* Llamado de Grados 3 y preparadores técnicos,

*Cantidad:* De 5 a 20

IIBCE , Uruguay

Tribunal junto con los Dres. José Sotelo y Elena Fabiano para la evaluación de los méritos de los Dpto/Laboratorios postulantes al llamado

Evaluación de Convocatorias Concursables

2007 / 2007

*Nombre:* Concurso horas docentes Grado 1,

*Cantidad:* Menos de 5

IIBCE , Uruguay

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

Evaluación de Convocatorias Concursables

2007 / 2007

*Nombre:* Concurso horas docentes Grado 2,

*Cantidad:* Menos de 5

IIBCE , Uruguay

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

Evaluación de Convocatorias Concursables

2007 / 2007

*Nombre:* Concurso horas docentes grado 1,

*Cantidad:* Menos de 5

IIBCE , Uruguay

Tribunal de Concurso junto con los Dres. Rodolfo Weststein y Adriana Geisinger para el cargo de horas docentes equivalente a grado 1 del Grupo de Investigación Biología de la Reproducción

Evaluación de Convocatorias Concursables

2007 / 2007

*Nombre:* Concurso horas docentes Grado 2,

*Cantidad:* Menos de 5

IIBCE , Uruguay

Tribunal junto con los Dres. Gustavo Folle y Juan Claudio Benech para horas docentes grado 2 del Laboratorio de Genética Toxicológica

Evaluación de Convocatorias Concursables

2007 / 2007

*Nombre:* Concurso horas docentes grado 1,

*Cantidad:* Menos de 5

IIBCE , Uruguay

Tribunal junto con los Drs. Gustavo folle y Juan Benech para el cargo de horas docentes equivalentes a grado 1 para Genética Toxicológica

Evaluación de Convocatorias Concursables

2006 / 2006

*Nombre:* Contrato de horas docentes equivalentes a Grado 1,

*Cantidad:* Menos de 5

IIBCE , Uruguay

Miembro del Tribunal junto con los Dres. Horacio Cardoso y Suasna González

Evaluación de Convocatorias Concursables

2006 / 2006

*Nombre:* Contratos para el Area de Biomedicina,

*Cantidad:* Mas de 20

IIBCE , Uruguay

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

Evaluación de Convocatorias Concursables

2005 / 2008

*Nombre:* Beca para la División Genética,

*Cantidad:* De 5 a 20

IIBCE , Uruguay

Integrante de Comisión >AAsesora junto con los Dres. Horacio Cardoso y Lucy Kelly

Evaluación de Convocatorias Concursables

2005 / 2008

*Nombre:* Becas PEDECIBA,

*Cantidad:* Mas de 20

PEDECIBA , Uruguay

Integrante de la Comisión de Adjudicación de Becas/Pasantía PEDECIBA, Biología

## Evaluación de Convocatorias Concursables

2002 / 2003

*Nombre:* Provisión Interina de 2 cargos de Ayudante G1, 30hs,

*Cantidad:* De 5 a 20

Facultad de Ciencias, Proyecto CSIC , Uruguay

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.

## Evaluación de Convocatorias Concursables

2001 / 2004

*Nombre:* Beca para la División Biología Molecular ,

*Cantidad:* De 5 a 20

IIBCE , Uruguay

Integración de la Comisión Asesora con los Dres Rodolfo Wettstein y Carina Gaggero

## Formación de RRHH

### Tutorías concluidas

#### Posgrado

Tesis de maestría

Análisis de la estructura poblacional del gato montés (*Leopardus geoffoyi*) en Uruguay , 2014

*Tipo de orientación:* Cotutor en pie de igualdad

*Nombre del orientado:* Nadia Bou

Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Conservación de la Biodiversidad / Genética

*País/Idioma:* Uruguay/Español

Tesis de maestría

Análisis de metilación y expresión génica del gen *SOCS1* y su relación con el tratamiento de primera elección en la diabetes tipo 2 , 2014

*Tipo de orientación:* Tutor único o principal

*Nombre del orientado:* Mariana Fernandez

Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

*Palabras clave:* Socs

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas

*País/Idioma:* Uruguay/Español

*Información adicional:* 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.

### Sistema Nacional de Investigadores

Tesis de maestría

Identificación de un mecanismo de segregación y eliminación de un cromosoma supernumerario en núcleos de células trisómicas humanas , 2014

*Tipo de orientación:* Tutor único o principal

*Nombre del orientado:* Ana Laura Reyes

Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

*Palabras clave:* territorios cromosómicos

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / citogenética molecular

*Medio de divulgación:* Papel, *País/Idioma:* Uruguay/Español

**Tesis de maestría**

Nueva metodología en el país para detectar disfunciones hemostáticas como forma predictiva de eventos cardiovasculares , 2012

*Tipo de orientación:* Tutor único o principal

*Nombre del orientado:* Gerardo Romanelli

Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

*Palabras clave:* plaquetas

*Areas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Citometría de Flujo

*Pais/Idioma:* Uruguay/Español

*Información adicional:* Defensa de Tesis en marzo de 2012

**Tesis de maestría**

"Análisis y búsqueda de polimorfismos del gen PTPN22 asociado a susceptibilidad de la Diabetes mellitus tipo 1 en la población de Montevideo" , 2010

*Tipo de orientación:* Tutor único o principal

*Nombre del orientado:* Pilar Zorrilla

Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

*Palabras clave:* PTPN22; diabetes

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

*Medio de divulgación:* Papel, *Pais/Idioma:* Uruguay/Español

*Información adicional:* Tesis publicada en Editorial Academica Española 2001-12-22 ISBN 978-3-8465-7245-0

**Tesis de maestría**

Enfermedad del hígado graso no alcohólico. Estudio de casos y controles en una población de pacientes del Hospital Pasteur. , 2010

*Tipo de orientación:* Cotutor o Asesor

*Nombre del orientado:* Marcos Pintos

Facultad de Medicina (UDELAR-PROINBIO) - UDeLaR , Uruguay , Maestría en Investigación Biomédica

*Palabras clave:* hígado graso no alcohólico

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

*Pais/Idioma:* Uruguay/Español

*Información adicional:* Beca Manuel Perez inicio 2011

**Tesis de maestría**

Análisis de polimorfismos de riesgo a la diabetes tipo 1 en una población trihíbrida, Uruguay , 2007

*Tipo de orientación:* Tutor único o principal

*Nombre del orientado:* Cecilia Gascue

Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

*Areas del 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, *Pais/Idioma:* Uruguay/Español

*Información adicional:* Tesis publicada en Editorial Académica Española 15-10-2011 ISBN 978-3-8454-9892-8

**Tesis de maestría**

Identificación de polimorfismos del gen receptor de la vitamina D asociados con la Diabetes mellitus en el Uruguay , 2004

*Tipo de orientación:* Tutor único o principal

*Nombre del orientado:* Janet Trujillo

Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

*Palabras clave:* diabetes mellitus

*Areas del 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, *Pais/Idioma:* Uruguay/Español

Tesis de maestría

Identificación de los alelos HLA relacionados con la enfermedad celíaca presentes en nuestro país , 2000

*Tipo de orientación:* Tutor único o principal

*Nombre del orientado:* Rossana Poggio

Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

*Palabras clave:* HLA; enfermedad celíaca

*Áreas del 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, *País/Idioma:* Uruguay/Español

**Información adicional:** 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

Tesis/Monografía de grado

Estudio de frecuencias génicas del SNP -23HphI como segundo loci de susceptibilidad en la población con diabetes en el Uruguay , 2011

*Tipo de orientación:* Tutor único o principal

*Nombre del orientado:* Matias Fabregat

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

*Palabras clave:* insulina; -23HphI

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética

*País/Idioma:* Uruguay/Español

[www.fcien.edu.uy](http://www.fcien.edu.uy)

Tesis/Monografía de grado

Estudio de la prevalencia del SNP Arg972 del gen Sustrato-1 del receptor de insulina (IRS-1) en una muestra de pacientes diabéticos , 2010

*Tipo de orientación:* Tutor único o principal

*Nombre del orientado:* Anas Laura Reyes

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

*Palabras clave:* diabetes

*Áreas del 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, *País/Idioma:* Uruguay/Español

**Información adicional:** 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 pancreáticas. La insulino-resistencia periférica produce, por un mecanismo reflejo, una hipersecreción insulínica con la correspondiente hiperinsulinemia para mantener la norma 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.

Tesis/Monografía de grado

Prevalencia del polimorfismo -866 G/A en el promotor del gen UCP-2 en una muestra de la población diabética de Montevideo, Uruguay , 2010

*Tipo de orientación:* Tutor único o principal

*Nombre del orientado:* Joaquina Farias

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

*Palabras clave:* diabetes

*Áreas del 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, *País/Idioma:* Uruguay/Español

*Información adicional:* 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 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.

Tesis/Monografía de grado

Genética de Hepatopatía: hígado graso no alcohólico , 2010

*Tipo de orientación:* Tutor único o principal

*Nombre del orientado:* Carolina Belloso

Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay , Licenciatura en Biología Humana

*Palabras clave:* hígado graso no alcohólico

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina

*País/Idioma:* Uruguay/Español

Tesis/Monografía de grado

Señales de CA2+ en cultivos primarios de células miometriales humanas , 2008

*Nombre del orientado:* Natalia Pi

Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay , Licenciatura en Biología Humana

*Palabras clave:* calcio

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética, epidemiología molecular

*País/Idioma:* Uruguay/Español

Tesis/Monografía de grado

Prevalencia del polimorfismo I/D del gen de la ECA en una muestra de la población de diabéticos en Montevideo, Uruguay. , 2007

*Nombre del orientado:* Mariana Fernández

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

*Áreas del 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, *País/Idioma:* Uruguay/Español

Tesis/Monografía de grado

Síndrome metabólico, Asociación del gen PPAR gamma , 2007

*Nombre del orientado:* Jorge Souto

Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay , Licenciatura en Biología Humana

*Palabras clave:* Síndrome Metabólico

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética, epidemiología molecular

*País/Idioma:* Uruguay/Español

Tesis/Monografía de grado

Frecuencia del gen de la enzima convertidora de angiotensina en la población general , 2004

*Nombre del orientado:* Pilar Zorrilla

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

*Áreas del 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, *País/Idioma:* Uruguay/Español

Tesis/Monografía de grado

Asociación de polimorfismos del gen del receptor de la vitamina D con la Diabetes mellitus tipo 2 en la población uruguaya , 2004

*Nombre del orientado:* Adrián Capoano

Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay , Licenciatura en Bioquímica

*Palabras clave:* diabets mellitus2; VDR

*Áreas del 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, *País/Idioma:* Uruguay/Español

Tesis/Monografía de grado

Búsqueda de marcadores moleculares relacionados con diabetes mellitus tipo 2 , 2003

*Nombre del orientado:* Adrián Capoano

Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay , Licenciatura en Bioquímica

*Palabras clave:* diabets mellitus2; marcadores moleculares

*Áreas del 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, *País/Idioma:* Uruguay/Español

Tesis/Monografía de grado

Busqueda de polimorfismo del gen MTHFR en una muestra de la población de Montevideo , 2002

*Nombre del orientado:* Lourdes Echarte

Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay , Licenciatura en Biología Humana

*Palabras clave:* mutación C677T; MTHFR

*Áreas del 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, *País/Idioma:* Uruguay/Español

Tesis/Monografía de grado

Tipificación molecular de los alelos HLA de clase II DRB1 y DQB1 en una muestra de la población de Montevideo , 2000

*Nombre del orientado:* Juan Gallino

Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay , Licenciatura en Biología Humana

*Palabras clave:* HLA; diabetes mellitus

*Áreas del 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, *País/Idioma:* Uruguay/Español

Tesis/Monografía de grado

Un acercamiento a la identificación del componente amerindio en la población de Montevideo , 2000

*Nombre del orientado:* Cecilia Gascue

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

*Áreas del 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, *País/Idioma:* Uruguay/Español

Otras



Iniciación a la investigación

Análisis de marcadores en patologías humanas , 2003

*Nombre del orientado:* Fernando Sepúlveda

Instituto de Profesores Artigas , Uruguay

*Áreas del 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, *País/Idioma:* Uruguay/Español

Otras tutorías/orientaciones

Programa Acortando Distancias: Genética Humana y Enfermedades. Estudio de un polimorfismo genético en una enfermedad humana , 2016

*Tipo de orientación:* Tutor único o principal

*Nombre del orientado:* Yanelli Ibarra

Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas , Uruguay

*Palabras clave:* SNP

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

*País/Idioma:* Uruguay/Español

Otras tutorías/orientaciones

Programa Acortando Distancias: Genética Humana y Enfermedades. Estudio de un polimorfismo genético en una enfermedad humana , 2016

*Tipo de orientación:* Tutor único o principal

*Nombre del orientado:* Andrea CLavijo

Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas , Uruguay

*Palabras clave:* SNP

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

*País/Idioma:* Uruguay/Español

## Tutorías en marcha

### Posgrado

Tesis de maestría

Hepatitis C , 2015

*Tipo de orientación:* Tutor único o principal

*Nombre del orientado:* Carolina Beloso

Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay , Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

*Palabras clave:* Hepatitis C

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

*País/Idioma:* Uruguay/Español

Tesis de doctorado

Caracterización de megacariocitos con distintas ploidías diferenciados a partir de precursores normales y del síndrome mielodisplásico 5q- aislado , 2014

*Tipo de orientación:* Tutor único o principal

*Nombre del orientado:* Gerardo Romanelli

Facultad de Ciencias - UDeLaR , Uruguay , Doctorado en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)

*Palabras clave:* megacariocito; SMD

*Áreas del 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:* Papel, *País/Idioma:* Uruguay/Español

## Otros datos relevantes

### Premios y títulos

2009 Premio al mejor trabajo científico (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.

2010 Premio al mejor trabajo presentado en forma de poster (Nacional) Congreso de Endocrinología  
Premio otorgado por un tribunal de evaluación, equivalente a U\$S 250

## Jurado/Integrante de comisiones evaluadoras de trabajos académicos

Tesis

*Candidato:* Irene Maria da Cruz

MIMBACAS, A; CHALAR C; MARQUES JM

Análisis de secuencias del cromosoma X de CHOK1 a partir de la microdissección y secuenciación de Xq , 2015

Tesis (Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)) - Facultad de Ciencias - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

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

Tesis

*Candidato:* Ana Carlozzi

MIMBACAS, A; LLAMBI, S; SOUTULLO, A

Análisis filogeográfico de un cánido neotropical: el zorro de monte (*Cerdocyon thous*, Linnaeus, 1766) , 2011

Tesis (Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)) - Facultad de Ciencias - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

*Palabras clave:* cérvidos neotropicales; citocromo b

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

Tesis

*Candidato:* Leticia Repetto

MIMBACAS, A; BARBANTI, M; MARTINEZ, C

Genética de la conservación del venado de campo empleando el gen de Citocromo oxidasa I , 2010

Tesis (Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)) - Facultad de Ciencias - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

*Palabras clave:* citocromo oxidasa I

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

Tesis

*Candidato:* Lic. María Laura Gutiérrez

MIMBACAS, A

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

Tesis (Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)) - Facultad de Ciencias - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

*Palabras clave:* grupo de ligamiento

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

Tesis

*Candidato:* Leticia Mendez

MIMBACAS, A

“influencia de la remodelación de la cromatina en el procesamiento del daño genético y la inducción de apoptosis” , 2007

Tesis (Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)) - Facultad de Ciencias - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

Tesis

*Candidato:* Paula Nicollini

MIMBACAS, A

Estudio del Polimorfismo del Gen DRB1.2 del MHC Ovino. Búsqueda de Asociaciones con Resistencia a Parasitosis Gastrointestinales , 2006

Tesis (Maestría en Salud Animal) - Facultad de Veterinaria - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

*Palabras clave:* DRB1; polimorfismo

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

Tesis

*Candidato:* Silvia Villar

MIMBACAS, A; GONZALEZ, S; NOVELLO, A

Caracterización citogenética y alozímica de poblaciones de *Ctenomys* en el Uruguay , 2000

Tesis (Maestría en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)) - Facultad de Ciencias - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

*Palabras clave:* *Ctenomys*

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

Tesis

*Candidato:* Julio Da Luz

FOLLE, G; CAYOTA, A; MIMBACAS, A

Análisis molecular del cluster de genes de la  $\alpha$  y  $\beta$ -globinas en la población uruguaya. Hemoglobinopatías, desequilibrio de ligamiento e historia recombinacional. , 2013

Tesis (Doctorado en Ciencias Biológicas (UDELAR-PEDECIBA)) - Facultad de Ciencias - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

*Palabras clave:* hemoglobinopatías

*Areas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética y Epidemiología

*Candidato:* Visstoria Casbone

MIMBACAS, A; PANZERA Y; PEREZ R

Diagnóstico y caracterización de patógenos virales caninos en Uruguay , 2015

(Licenciatura en Bioquímica) - Facultad de Ciencias - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

*Candidato:* Analía Menéndez

MIMBACAS, A

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

(Licenciatura en Bioquímica) - Facultad de Ciencias - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

*Candidato:* SANTIAGO Fontenla

MIMBACAS, A

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

(Licenciatura en Biología Humana) - Facultad de Ciencias - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

*Candidato:* Evangelina González López

MIMBACAS, A

Análisis preliminar de la expresión del retrotransposón Triato1 en *Triatoma infestans* (Hemiptera-Reduviidae) , 2011

(Licenciatura en Bioquímica) - Facultad de Ciencias - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

*Palabras clave:* retrotransposones; triatomíneos

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

*Candidato:* Natalia Sandberg

MIMBACAS, A

El ADN tu propio juez , 2011

(Licenciatura en Ciencias Biológicas) - Facultad de Ciencias - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

*Palabras clave:* ADN; técnicas forenses

*Areas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Genética forense

*Candidato:* Valeria Romero

MIMBACAS, A; PEREZ R

El retroelemento Tiatro 1 en triatomíneos , 2011

(Licenciatura en Bioquímica) - Facultad de Ciencias - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

*Palabras clave:* triatomíneos

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

*Candidato:* Ana Laura Reyes

MIMBACAS, A; GONZALEZ, S; PEREZ R

Estudio de la prevalencia del SNP Arg972 del gen Sustrato-1 del receptor de insulina (IRS-1) en una muestra de pacientes diabéticos.” , 2010

(Licenciatura en Ciencias Biológicas) - Facultad de Ciencias - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

*Palabras clave:* IRS-1; diabetes

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genética molecular y Biomedicina

*Candidato:* Nicolas Estrada

MIMBACAS, A; SANS, M

Identificación de las mutaciones \*2 y \*3 del gen CYP2C9 , 2009

(Licenciatura en Biología Humana) - Universidad de la República - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

*Palabras clave:* gen CYP2C9

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética

*Candidato:* Carina Mussio

MIMBACAS, A

Diagnóstico de la enfermedad poliquística renal (PKD) felina mediante técnicas moleculares , 2009

(Licenciatura en Ciencias Biológicas) - Facultad de Ciencias - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

*Palabras clave:* PKD

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

*Candidato:* Juan Pablo Gallino

MIMBACAS, A; MARÍN, M; BERTONI, B

Búsqueda de marcadores moleculares relacionados con diabetes mellitus tipo 2 , 2001

(Licenciatura en Ciencias Biológicas) - Facultad de Ciencias - UDeLaR - Uruguay

*Referencias adicionales:* Uruguay , Español

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / genética molecular

## Presentaciones en eventos

Congreso

Prevención en la diabetes , 2007

*Tipo de participación:* Moderador,

*Referencias adicionales:* Uruguay; *Nombre del evento:* XIII Congreso de la Asociación Latinoamericana de Diabetes, VII Congreso Cubano de diabetes, ; *Nombre de la institución promotora:* ALAD

Congreso

. Búsqueda de asociación entre el gen ENPP-1 y la nefropatía diabética en pacientes diabéticos tipo 1. , 2007

*Tipo de participación:* Expositor oral,

*Referencias adicionales:* Cuba; *Nombre del evento:* 13º Congreso Latinoamericano de Diabetología (ALAD) VII Congreso Cubano de diabetes, ; *Nombre de la institución promotora:* ALAD

*Palabras clave:* diabetes mellitus

*Áreas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética

Congreso

Presidente de la Sesión Prevención en diabetes , 2007

*Tipo de participación:* Moderador,

*Referencias adicionales:* Cuba; *Nombre del evento:* XIII Congreso Latinoamericano de Diabetes; *Nombre de la institución promotora:* Asociación Latinoamericana de Diabetes

*Palabras clave:* Prevención en diabetes

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

Simposio

Epidemiología genética, un camino hacia la medicina predictiva , 2005

*Tipo de participación:* Conferencista Invitado,

*Referencias adicionales:* Uruguay; *Nombre del evento:* Simposio Capítulo Uruguayo del Grupo Latinoamericano de Epidemiología en Diabetes (GLED) IV Congreso Uruguayo de Diabetología; *Nombre de la institución promotora:* SDNU

Simposio

De la patogenia a la prevención con el tema Genética, experiencia en el Uruguay , 2001

*Tipo de participación:* Conferencista Invitado,

*Referencias adicionales:* Uruguay; *Nombre del evento:* XI Congreso Latinoamericano de Diabetes, III Congreso Uruguayo de Diabetología ; *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*

Simposio

## Sistema Nacional de Investigadores

Diagnóstico molecular en la Diabetes Mellitus en nuestro país , 1998

*Tipo de participación:* Expositor,

*Referencias adicionales:* Uruguay; *Nombre del evento:* Jornadas de Actualizaciones Diagnósticas en la Diabetes Mellitus ; *Nombre de la institución promotora:* Sociedad de Diabetología y Nutriión del Uruguay

*Areas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética,

Simposio

HLA y Diabetes en el Uruguay , 1998

*Tipo de participación:* Expositor,

*Referencias adicionales:* Uruguay; *Nombre del evento:* Jornadas de Actualización en Diabetes. ; *Nombre de la institución promotora:* SDNU y FEMI

*Areas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética,

Simposio

Tendencias en el desarrollo del diagnóstico molecular: Diagnóstico molecular en enfermedades hereditarias. , 1997

*Tipo de participación:* Conferencista Invitado,

*Referencias adicionales:* Uruguay; *Nombre del evento:* 1º Congreso Uruguayo de Bioquímica Clínica; *Nombre de la institución promotora:* Sociedad de Bioquímica Clínica

*Areas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética,

Simposio

Nuevas perspectivas en el cáncer de pulmón. , 1994

*Tipo de participación:* Conferencista Invitado,

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

*Palabras clave:* p 53

*Areas del conocimiento:* Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Genética,

## Indicadores de producción

<i>Producción bibliográfica</i>	108
<i>Artículos publicados en revistas científicas</i>	31
Completo (Arbitrada)	29
Completo (No Arbitrada)	2
<i>Artículos aceptados para publicación en revistas científicas</i>	0
<i>Trabajos en eventos</i>	65
Completo (No Arbitrada)	23
Resumen (No Arbitrada)	42
<i>Libros y capítulos de libros publicados</i>	1
Capítulo de libro publicado	1
<i>Textos en periódicos</i>	11

Periodicos	6
Revista	5
<i>Documentos de trabajo</i>	0
<i>Producción técnica</i>	1
<i>Productos tecnológicos</i>	0
<i>Procesos o técnicas</i>	1
Sin registro o patente	1
<i>Trabajos técnicos</i>	0
<i>Otros tipos</i>	0
<i>Evaluaciones</i>	40
Evaluación de Proyectos	6
Evaluación de Eventos	1
Evaluación de Publicaciones	6
Evaluación de Convocatorias Concursables	27
<i>Formación de RRHH</i>	27
<i>Tutorías/Orientaciones/Supervisiones concluidas</i>	25
Tesis de maestría	9
Tesis/Monografía de grado	13
Iniciación a la investigación	1
Otras tutorías/orientaciones	2
<i>Tutorías/Orientaciones/Supervisiones en marcha</i>	2
Tesis de maestría	1
Tesis de doctorado	1

## Sistema Nacional de Investigadores