MARÍA LUCÍA SPANGENBERG TORRE

PhD

lucia83@gmail.com

SNI

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas

Categorización actual: Nivel I (Activo)

Fecha de publicación: 15/02/2024
Última actualización: 13/02/2024

Datos Generales

INSTITUCIÓN PRINCIPAL

Institut Pasteur de Montevideo/ Institut Pasteur de Montevideo / Unidad de Bioinformatica / Uruguay

DIRECCIÓN INSTITUCIONAL

Institución: Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas
Dirección: Mataojo 2020 / 11400
País: Uruguay / Montevideo / Montevideo
Teléfono: (00582) 5220910
Correo electrónico/Sitio Web: lucia@pasteur.edu.uy http://www.pasteur.edu.uy/

Formación

Formación académica

CONCLUIDA

DOCTORADO

PEDECIBA BIOLOGIA (2011 - 2013)

Institut Pasteur de Montevideo - Institut Pasteur de Montevideo , Uruguay
Título de la disertación/tesis/defensa: Estudios bioinformáticos de los mecanismos de diferenciación y autorenovación de las células madre adultas
Tutor/es: Bruno Dallagiovanna
Obtención del título: 2014
Financiación:
Agencia Nacional de Investigación e Innovación / Agencia Nacional de Investigación e Innovación , Uruguay
Palabras Clave: Bioinformática células madre transcriptomica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática

MAESTRÍA

Diplom (2007 - 2009)

Universitat Tuebingen (Eberhard-Karls) , Alemania
Título de la disertación/tesis/defensa: Algorithms for the comparative analysis of ChIP-chip, ChIP-Seq and expression data
Tutor/es: Dr. Kay Nieselt, Prof. Dr. Med Carsten Müller-Tidow
Obtención del título: 2009
Palabras Clave: ChIP-chip ChIP-seq NGS
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática

GRADO

Diplom (2003 - 2007)

Universitat Tuebingen (Eberhard-Karls) , Alemania
Título de la disertación/tesis/defensa: Exploration of signal transduction networks
Tutor/es: Prof. Dr. Andreas Zell, Dr. Jochen Supper

Obtención del título: 2007
Palabras Clave: Bow tie signal transduction
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática

Formación complementaria

CONCLUIDA

POSDOCTORADOS

genomica humana (2014 - 2017)

Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo , Uruguay
Palabras Clave: genomica genomica medica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología y Biología de la Evolución /

CURSOS DE CORTA DURACIÓN

Introduction to Genetics and Evolution (01/2016 - 01/2016)

Sector Extranjero/Internacional/Enseñanza superior / Duke University , Estados Unidos
Palabras Clave: evolution genetics
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología y Biología de la Evolución /

Taller de internacionalización (01/2016 - 01/2016)

Sector Gobierno/Público / Ministerio de Industria, Energía y Minería / Ministerio de Industria, Energía y Minería , Uruguay
16 horas
Palabras Clave: internacionalizacion
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / bioinformatica

Data Analysis and Statistical Inference (01/2014 - 01/2014)

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Duke University , Estados Unidos
40 horas
Palabras Clave: Inference R programming
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Matemáticas / Estadística y Probabilidad /

Working with the Human Genome Sequence (01/2014 - 01/2014)

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Wellcome Trust , Inglaterra
40 horas
Palabras Clave: Bioinformatics Human genome Online tools
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /

Workshop on post-transcriptional regulation in Eukaryotes (01/2013 - 01/2013)

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Institu Oswaldo Cruz , Brasil
30 horas
Palabras Clave: Stem cell differentiation post-transcriptional regulation NGS
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /

Métodos Estadísticos para Predicción Genómica (01/2012 - 01/2012)

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Agronomía , Uruguay
Palabras Clave: estadistica prediccion genomica

Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Matemáticas / Estadística y Probabilidad /
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /

Escuela Latinoamericana de Genética Humana y Médica (01/2011 - 01/2011)

Sector Extranjero/Internacional/Otros / Rede latino americana de genetica humana , Brasil
40 horas
Palabras Clave: Genética humana

Curso de estadística de datos longitudinales (01/2011 - 01/2011)

Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ingeniería , Uruguay
Palabras Clave: datos longitudinales
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
Ciencias Naturales y Exactas / Matemáticas / Estadística y Probabilidad /

Taller de Genomica: desde los microarrays al secuenciado masivo (01/2009 - 01/2009)

Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo , Uruguay
25 horas
Palabras Clave: genomica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática

Citometria de flujo (01/2009 - 01/2009)

Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo , Uruguay
6 horas
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Biologia celular

PARTICIPACIÓN EN EVENTOS

Pasantía en Bioinformática en Eberhardt Karls Universität (2011)

Tipo: Otro
Institución organizadora: PEDECIBA - Bioinformática, Alemania
Palabras Clave: Bioinformática Genómica evolutiva
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática

Seminario de bioinformática aplicada (2006)

Tipo: Seminario
Institución organizadora: Univarsität Tübingen, Alemania
Palabras Clave: multiple sequence alignment
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /

Idiomas

Alemán

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

Inglés

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

Portugués

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

Areas de actuación

CIENCIAS NATURALES Y EXACTAS

Ciencias de la Computación e Información /Ciencias de la Información y Bioinformática /Bioinformática

Actuación profesional

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

Hospital de Clínicas / Departamento Básico

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Funcionario/Empleado (03/2022 - a la fecha) Trabajo relevante

20 horas semanales
Escalafón: Docente
Grado: Grado 3
Cargo: Interino

ACTIVIDADES

LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

Genómica médica (03/2022 - a la fecha)

Estudios de genoma o exoma para aportar al diagnóstico de enfermedades genéticas, en especial enfermedades raras.
Mixta
20 horas semanales
Departamento Básico de Medicina , Coordinador o Responsable
Equipo: LUCIA SPANGENBERG , RAGGIO V , NAYA H , Camila Simoes , M. Brandes
Palabras clave: genomica medica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Bioinformatica
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /

Perfil genético de la Esclero-Hialinosis Focal y Segmentaria Primaria en Uruguay (01/2022 - a la fecha)

El objetivo es generar una base de datos de pacientes con diagnóstico de EHFyS (Esclero-Hialinosis Focal y Segmentaria Primaria) confirmado por PBR y con alta probabilidad de tener una base genética que explique la lesión histológica. Análisis retrospectivo del Programa de Prevención de Glomerulopatías con el objetivo de reclutar a los pacientes con diagnóstico de EHFyS con debut a edades menores a los 25 años o a cualquier edad con una fuerte sospecha de enfermedad genética familar, cuyo diagnóstico etiológico fue el de EHFyS primaria en algún miembro de la familia y cuyo comportamiento clínico fue de cortico-resistencia. Realizar un análisis descriptivo (prospectivo y retrospectivo) y genómico de pacientes adultos con una lesión de EHFyS documentada y antecedentes familiares de enfermedad renal crónica (especialmente síndrome nefrótico). Resultados esperados: Comprobar causa genética de EHFyS en la población a estudiar que asocien resistencia a los múltiples regímenes de tratamiento inmunosupresor, y en la mayoría de los casos con una historia familiar de ERCT (enfermedad renal crónica terminal) de etiología no aclarada o con lesión documentada de EHFyS. Lograr tener una base genética nacional sobre EHFyS, y en un futuro irla ampliado a otras enfermedades renales de causa genética. Buscar a nivel nacional las causas genéticas más frecuentes que se asocian con un comportamiento de resistencia a los tratamientos inmunosupresores pautados.
Mixta
5 horas semanales
Departamento Básico de Medicina , Integrante del equipo
Equipo: LUCIA SPANGENBERG , Federico Yandian , Boggia, Jose , NAYA H , RAGGIO V , CAYOTA, A.
Palabras clave: genómica médica

Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genomica

Desarrollo e implementación de procedimientos genómicos para el diagnóstico de suceptibilidad hereditaria al cancer de mama y ovario en el Hospital Universitario (01/2016 - a la fecha)

Al igual que en el mundo occidental, en nuestro país el cáncer de mama es el más frecuente y la primera causa de muerte por cáncer en la mujer con un promedio de más de 1900 casos nuevos por año representando el 28% de todos los cánceres. El cáncer de mama da cuenta de casi 680 muertes anuales con una tasa ajustada de mortalidad de 20,66, lo que representa el 18,6 % de todas las muertes por cáncer. Los objetivos primarios de este proyecto fueron y siguen siendo i) implementar capacidades genómicas diagnósticas en el Hospital de Clínicas; ii) desarrollar procedimientos moleculares propios con tecnologías de última generación que aseguren procedimientos de alta sensibilidad y exactitud; iii) asegurar una reducción significativa de los costos para universalizar el acceso; iv) conocer las características y variablidad genéticas propias de nuestra población; v) aportar asesoramiento genético a familias con predisposición hereditaria al cáncer de mama y ovario; vi) contribuir a la prevención y tratamiento del cáncer de mama y ovario. A través de este trabajo hemos estudiado 104 familias con historia personal y/o familiar compatibles con predisposición hereditaria utilizando distintas herramientas genómicas que incluyeron: secuenciado masivo de un panel de 11 genes con evidencia experimental de contribuir al riesgo hereditario al cáncer de mama, estudios de detección de grandes deleciones de genes BRCA1 y BRCA2 y secuenciado del exoma completo (secuenciado de 180.000 exones de 20.000 genes).
Mixta
5 horas semanales
Departamento Basico de Medicina y Unidad de Bioinformatica del Institut Pasteur de Montevideo , Integrante del equipo
Equipo: LUCIA SPANGENBERG , CAYOTA, A. , NAYA H , Camila Simoes , ARTAGAVEYTIA N. , POSSI-PEZZALI, T. , SANGUINETTI.J , Blanco, V
Palabras clave: genomica medica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genomica medica

PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO

Perfil genético de la Esclero-Hialinosis Focal y Segmentaria Primaria en Uruguay (05/2022 - 12/2023)

La EHFyS (esclerohialinosis focal y segmentaria) es el hallazgo histológico más frecuente de las glomerulopatías primarias a nivel nacional, y uno de los más frecuentes a nivel internacional. Según las causas, la EHFyS se puede clasificar en formas primarias, secundarias (incluyendo las formas adaptativas) y genéticas. Distinguir la EHFyS genética de la enfermedad idiopática puede ser muy difícil o incluso imposible sin el uso de un análisis genético, una historia de enfermedad familiar y muchas veces (sobre todo en niños) un comportamiento clínico con resistencia a los glucocorticoides. Los pacientes con formas genéticas de EHFyS pueden presentar una amplia gama de características clínicas, dependiendo de la mutación genética involucrada. A nivel mundial ha crecido el interés y diagnóstico en las enfermedades genéticas, entrando esta glomerulopatía en un número no despreciable de casos, vinculada a causa genética. El objetivo es generar una base de datos de pacientes con diagnóstico de EHFyS confirmado por PBR y con alta probabilidad de tener una base genética que explique la lesión histológica. Materiales y métodos: Análisis retrospectivo del Programa de Prevención de Glomerulopatías (PPTG) con el objetivo de reclutar a los pacientes con diagnóstico de EHFyS con debut a edades menores a los 25 años o a cualquier edad con una fuerte sospecha de enfermedad genética familar, cuyo diagnóstico etiológico fue el de EHFyS primaria en algún miembro de la familia y cuyo comportamiento clínico fue de cortico-resistencia. Realizar un análisis descriptivo prospectivo y retrospectivo de pacientes adultos con una lesión de EHFyS documentada y antecedentes familiares de enfermedad renal crónica (especialmente síndrome nefrótico). Resultados esperados: Comprobar causa genética de EHFyS en la población a estudiar que asocien resistencia a los múltiples regímenes de tratamiento inmunosupresor, y en la mayoría de los casos con una historia familiar de ERCT (enfermedad renal crónica terminal) de etiología no aclarada o con lesión documentada de EHFyS. Lograr tener una base genética nacional sobre EHFyS, y en un futuro irla ampliado a otras enfermedades renales de causa genética. Buscar a nivel nacional las causas genéticas más frecuentes que se asocian con un comportamiento de resistencia a los tratamientos inmunosupresores pautados.
10 horas semanales
Investigación
Coordinador o Responsable

Concluido
Alumnos encargados en el proyecto:
Pregrado:1
Maestría/Magister:1
Financiación:
Hospital de Clínicas, Uruguay, Apoyo financiero
Equipo: LUCIA SPANGENBERG , Camila Simoes , Lucía Urquiola , Federico Yandian , BOGGIA J. , NAYA H , CAYOTA, A. , NOBOA O , jimena cabrera
Palabras clave: genomica medica nefrologia

SECTOR ORGANIZACIONES PRIVADAS SIN FINES DE LUCRO/SOCIEDADES CIENTÍFICO-TECNOLÓGICAS - INSTITUT PASTEUR DE MONTEVIDEO - URUGUAY

Institut Pasteur de Montevideo

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Funcionario/Empleado (03/2021 - a la fecha) Trabajo relevante

Investigador adjunto 40 horas semanales

Funcionario/Empleado (08/2017 - 03/2021)

Investigador Asociado 16 horas semanales

Funcionario/Empleado (04/2014 - 07/2017)

Post doc 40 horas semanales

Becario (03/2011 - 12/2013) Trabajo relevante

Estudiante de doctorado 30 horas semanales

Otro (10/2009 - 03/2011)

Cargo por proyecto 40 horas semanales / Dedicación total

ACTIVIDADES

LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

Estudios bioinformáticos de los mecanismos de diferenciación de las células madre adulta mesequimales (07/2010 - a la fecha)

En el marco de mi doctorado se estudiarán los mecanismos de diferenciación y de autorrenovación de las células madre mesenquimales con tecnologías del tipo NGS. Hasta el momento, nos centramos mayormente en el meta-analisis e integración de datos; analizamos datos bajados de repositorios públicos y los integramos con el fin de sacar conclusiones de diferentes mecanismos de diferenciación.
10 horas semanales
IPMon, Unidad de Bioinformática , Integrante del equipo
Equipo: H. NAYA , A. CORREA , B. DALLAGIOVANNA
Palabras clave: Stem cell differentiation NGS SOLiD
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática

Genoma Humano (04/2014 - a la fecha)

En el marco de esta línea de investigación se secuenciarán individuos uruguayos con el fin de descubrir variantes (SNPs, indels, CNV) características de nuestra población. Se caracterizarán varios subgrupos poblacionales, comenzando por un trío aleatorio (en marcha), seguido por un conjunto de 10 individuos con ancestría indígena, luego 10 de origen africano y culminando con 30 de la población uruguaya general. Una vez culminada esta etapa, se escogerá una enfermedad relevante para el país, y se secuenciarán 30 genomas con este fenotipo. Esta información proporcionará posibilidades de estudios subsiguientes, sobre todo en el área de la antropología biológica, bioinformática, farmacogenómica, etc.
40 horas semanales
IP Mon, Unidad de Bioinformática , Integrante del equipo

Equipo: FARIELLO M , H. NAYA
Palabras clave: genoma humano secuenciacion masiva descubrimiento de SNPs y variantes
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /

Perfiles moleculares del cancer de mama (01/2011 - 01/2016)

Se estudian los perfiles moleculares pacientes con cáncer de mama de origen latino americano. La expresión génica se determina mediante microarrays de Agilent. Este proyecto se encuentra en el marco de una colaboración con varios países latinoamericanos y el NCI de USA.
10 horas semanales
NCI, Unidad de Bioinformática , Integrante del equipo
Equipo: H. NAYA , CAYOTA , G. GREIF , USLACRN
Palabras clave: Microarrays cancer de mama
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /

Incorporación de incertidumbre filogenética en el método comparativo BPMM (10/2009 - 12/2013)

Se está desarrollando una herramienta para incorporar la incertidumbre filogenética al método comparativo a través de modelos mixtos con enfoques bayesianos. Dicho método permite estimar correlaciones de caracteres teniendo en cuenta las relaciones filogenéticas entre organismos. Se incorpora la incertidumbre de la reconstrucción del árbol filogenético en la estimación de los parámetros a través del promediado de modelos bayesiano ("bayesian model averaging", BMA). Con el lenguaje estadístico R se implementaron scripts para la manipulación y análisis de los datos y para la estimación de los parámetros. Actualmente se está desarrollando una interfaz gráfica en Java para integrar las distintas herramientas, facilitar el uso a usuarios que no dominan el scripting y agregar herramientas de diagnóstico.
5 horas semanales
IPMon, Bioinfórmatica , Integrante del equipo
Equipo: H. NAYA , CAMARGO A , HECTOR ROMERO , N. REGO
Palabras clave: Phylogenetic mixed models
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /

Diseño de microarrays (04/2010 - 12/2012)

Diseño de microarrays para el estudio del efecto de drogas en enfermedades descuidadas. Se está interesado en determinar el efecto de fármacos sobre la expresión de genes en el Tripanosoma cruzi, brucei y Leishmania major. Con este fin se diseñaron "custom microarrays" de expresión de Agilent utilizando la herramienta online eArray.
20 horas semanales
IPMon, Unidad de Bioinformática , Integrante del equipo
Equipo: SPANGENBERG L , G. GREIFF , C. ROBELLO , H. NAYA
Palabras clave: microarrays design
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /

PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO

Herramientas genómicas costo-efectivas para el diagnóstico de enfermedades raras (ANII Fondo Sectorial de Salud FSS_X_2022_1_173209) (03/2023 - a la fecha)

Las enfermedades raras (ER) representan un problema medico, familiar y social, por la problematica que genera para el paciente, su familia, el sistema de salud y la sociedad. Se estima que el 7% de la población mundial padece de este tipo de enfermedades. Los pacientes con ER deben superar con frecuencia una "odisea diagnóstica", la cual implica múltiples consultas con especialistas y diversos estudios, durante largos períodos de tiempo (en promedio 5 años), para obtener un diagnóstico adecuado. Este diagnóstico tardío puede tener un gran impacto en la calidad de vida y aún en el pronóstico, además del desgaste emocional y el gasto económico que implica. Este proyecto busca, por un lado, aportar al diagnóstico de las ER a través de tecnologías de secuenciación masiva, como el exoma completo. Consideramos a esta herramienta la más adecuada, dado que el 80% de las enfermedades mendelianas son ocasionadas por cambios en estas regiones. Por el otro, se plantea desarrollar un pipeline bioinformático basado ?en la nube? para disminuir sustancialmente los

tiempos de análisis, pasando de varios días que requiere el análisis bioinformático, incluso en clusters de gran capacidad, a 10 minutos por cada caso. Esto no sólo implica acortar los tiempos diagnósticos, sino que también se democratiza el acceso a dichos análisis ya que no sería necesario contar con una gran infraestructura computacional local. Asimismo, se propondrán lineamientos generales para homogeneizar los pasos diagnósticos para la indiciación de estudios genómicos en los pacientes con ER. Por otro lado, se estimarán los costos que implican para el sistema de salud y el estado en general las enfermedades raras, y el impacto económico de un diagnóstico tardío. Finalmente, los datos de las variantes encontradas se harán disponibles para mejorar los algoritmos de interpretación de variantes para futuros análisis.
10 horas semanales
Investigación
Coordinador o Responsable
En Marcha
Alumnos encargados en el proyecto:
Pregrado:1
Especialización:2
Maestría/Magister:2
Doctorado:1
Financiación:
Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero
Equipo: LUCIA SPANGENBERG , Camila SIMOES AMARO , Lucia Urquiola Chadarevian , M. Brandes , GERSTENBLÜTH, MARIANA , TRIUNFO, P. , IRENE MUSSIO , Soledad Rodriguez , DELLOCA N
Palabras clave: genomica medica enfermedades raras analisis de costos
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genomica
Ciencias Sociales / Economía y Negocios / Economía, Econometría /

Herramientas genómicas aplicadas en salud humana (Grupos CSIC) (03/2023 - a la fecha)

Las aplicaciones de herramientas de la genética y la genómica en Medicina son múltiples, de larga data y en constante crecimiento. Por otro lado, abarcan a todas las especialidades de la Medicina, siendo en algunas de ellas imprescindibles para el diagnóstico y el manejo del paciente. Nuestro grupo viene trabajando, desde distintas aproximaciones, en el tema desde hace varios años, y desde 2015 en una colaboración que lleva a la conformación del grupo planteado en este proyecto. Nos planteamos para una nueva etapa una serie de objetivos que son, por una parte, la continuación, sistematización y ampliación de las líneas de trabajo que se venían ya desarrollando, y por otro, la incorporación de nuevas tecnologías y nuevas líneas de trabajo, así como nuevas interacciones con grupos clínicos y de investigación pura.Para lograr estos objetivos es necesario el desarrollo de un grupo de trabajo en genética y genómica humana (orientado a la clínica) fuerte, innovador, con proyección de crecimiento, insertado en el sistema de salud, y en continua interacción con otros grupos. Pensamos que con la financiación adecuada y el marco que nos daría este proyecto los mismos se lograrán y el grupo se consolidará a futuro, y tendrían un fuerte impacto en atención a la salud de nuestra población, formación de recursos humanos en genética y genómica y generación de conocimiento.
10 horas semanales
Bioinformatica
Investigación
Coordinador o Responsable
En Marcha
Alumnos encargados en el proyecto:
Maestría/Magister:4
Doctorado:1
Financiación:
Comisión Sectorial de Investigación Científica, Uruguay, Apoyo financiero
Equipo: LUCIA SPANGENBERG , Camila Simoes , M. Brandes , NAYA H , RAGGIO V , soledad rodriguez , Dra. Ana Batalla , TORT, J F , DOMINGUEZ, M , Tapie, A , FONTENLA S. , DELLOCA N
Palabras clave: genomica medica enfermedades raras bioinformatica

Caracterización de las fluctuaciones anuales en las comunidades microbianas en sistemas de tratamientos de efluentes (07/2021 - a la fecha)

El objetivo de este proyecto es utilizar el sistema de monitoreo desarrollado en el proyecto "Puesta a punto de un sistema para el monitoreo de comunidades microbianas en sistemas de tratamientos de efluentes" para la caracterización anual de las comunidades microbianas de sistemas de

efluentes y evaluar su relación con distintos parámetros.
5 horas semanales
Investigación
Integrante del Equipo
En Marcha
Equipo: LUCIA SPANGENBERG , FERNÁNDEZ-CALERO T , DOMINGUEZ, M
Palabras clave: genomica microbioma efluentes bioinformatica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genomica

Caracterización de la población uruguaya usando low-pass sequencing (ACIP Pasteur) (09/2022 - a la fecha)

A través de distintos estudios se ha concluido que Uruguay es una población con mestizaje y con una estructura compleja, sin embargo esta no se encuentra bien caracterizada, dado que la muestra para estos estudios era pequeña (30 genomas). Este proyecto busca caracterizar adecuadamente la población uruguaya mediante un muestreo representativo del país usando low-pass sequencing (aproximadamente 850 individuos), con el fin de crear una representación más completa de la población, como primer paso de análisis en estudios demográficos, de selección y mestizaje.
15 horas semanales
Unidad de Bioinformática , Unidad de Bioinformática
Investigación
Coordinador o Responsable
En Marcha
Alumnos encargados en el proyecto:
Maestría/Magister:1
Doctorado:1
Financiación:
Institut Pasteur International Network, Francia, Apoyo financiero
Equipo: LUCIA SPANGENBERG (Responsable) , Camila Simoes
Palabras clave: genomica humana genómica de poblaciones
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genomica

Incorporación de Secuenciación de Exoma Completo (WES) como herramienta diagnóstica para niños Uruguayos con enfermedades raras (3 Billion) (03/2022 - 03/2023)

Con este proyecto se pretende aumentar el conocimiento de las enfermedades raras, mejorar el rendimiento diagnóstico utilizando WES y aumentar nuestra base de datos de frecuencias de variantes para mejorar los futuros algoritmos de interpretación. Las posibles variantes causales que puedan encontrarse en este contexto se analizarán desde un punto de vista evolutivo, una perspectiva estructural y en el contexto del fenotipo y la historia familiar. familiar. Los fenotipos a estudiar son: discapacidad intelectual retraso del neurodesarrollo con o sin otras características, trastornos neuromusculares o leucodistrofia y error innato del metabolismo. Se tiene prevista la evaluación de 25 pacientes, en su mayoría, del sistema público uruguayo. La secuenciación y análisis inicial serán realizados por la empresa 3billion.
10 horas semanales
Unidad de Bioinformática , Unidad de Bioinformática
Investigación
Coordinador o Responsable
En Marcha
Alumnos encargados en el proyecto:
Maestría/Magister:1
Financiación:
3 Billion, Corea del Sur, Apoyo financiero
Equipo: LUCIA SPANGENBERG (Responsable) , NAYA H , RAGGIO V , QUIJANO C , LEMES A
Palabras clave: genomica medica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genomica medica

Estrategias para el análisis de regiones no codificantes y variantes estructurales en datos de secuenciación masiva para el diagnóstico de enfermedades raras (FSDA_1_2018_1_154283) (06/2020 - 03/2022)

De las ~3Gb que componen un genoma humano, sólo ~2% o menos codifica proteínas funcionales, siendo el 98% restante muy mal comprendido. Esta ?región oscura? del ADN compone un elevado número de elementos regulatorios y vastas porciones que son transcritas pero cuyos ARNs son de difícil clasificación funcional. En el caso de la secuenciación de genomas completos en el contexto del diagnóstico clínico, estas porciones del genoma implican una gran dificultad para el análisis. En los casos más ?simples?, cuando la mutación potencialmente causal cae en la región codificante del genoma (i.e. Exoma), encontrar información e intentar asignar un grado de patogenicidad a ésta es más directo, ya que existe amplia información disponible que puede ser utilizada para este fin. Por ejemplo, se puede llegar a proponer un mecanismo molecular subyacente a la enfermedad: un cambio de aminoácido puntual en una maquinaria multi-proteica, con efectos en cascada desde lo molecular hasta el nivel tejido u organismo. Cuando los cambios caen dentro de la ?porción oscura? la priorización de variantes es muchísimo más compleja, no habiendo algoritmos ni procedimientos claros que nos permitan adjudicar un nivel de patogenicidad. También existe un claro sesgo negativo de la literatura en esta región, debido fundamentalmente a la dificultad. Así, pocos grupos se aventuran en una región del genoma en la que es difícil obtener resultados concluyentes, y por ende publicables. Nuestro objetivo es desarrollar una metodología para analizar estas regiones (en conjunto con variantes estructurales) para el diagnóstico de enfermedades raras a partir de genomas completos. Se trabajará inicialmente con una serie de genomas completos de niños con patologías graves sin diagnóstico definitivo. Esperamos obtener resultados para ellos, así como metodologías generales para casos futuros.
15 horas semanales
Unidad de Bioinformática
Investigación
Coordinador o Responsable
En Marcha
Alumnos encargados en el proyecto:
Pregrado:2
Especialización:1
Financiación:
Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero
Equipo: LUCIA SPANGENBERG (Responsable) , Raggio V (Responsable) , Naya H , Graña M
Palabras clave: Enfermedades raras genomica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Bioinformatica

Vigilancia epidemiológica del SARS-COV-2 en la frontera y su dinámica en el interior del país (07/2020 - 07/2021)

La aparición de brotes epidémicos genera un conjunto de preguntas, cuyas respuestas son fundamentales para su control y/o mitigación, y en donde la secuenciación del patógeno de interés puede ser la estrategia para responderlas. La información obtenida a partir de las secuencias genómicas y sus metadatos asociados (epidemiológicos y clínicos) son cruciales para entender los brotes de enfermedades infecciosas y ayudar a diseñar políticas de vigilancia y prevención.
16 horas semanales
Unidad de Bioinformáticaformática
Investigación
Coordinador o Responsable
En Marcha
Financiación:
Fundación Manuel Pérez, Uruguay, Apoyo financiero
Equipo: Andrés Lizasoain , Pablo Smircich , José Sotelo , Emiliano Pereira , Luciana Griffero , Juan Zanetti , Belén González , Cecilia Alonso , María José Benitez , Daiana Mir , Matías Castells , LUCIA SPANGENBERG (Responsable) , Matías Victoria , Mariana Brandes , Camila Simoes , Luisa Berna , Fernando Lopez Tort , Gonzalo Bello , Rodney Colina (Responsable) , Veronica Noya (Responsable) , FERNÁNDEZ-CALERO T , Natalia Rego
Palabras clave: Sars-cov-2 genomica

Desarrollo de herramientas para el análisis de genomas humanos uruguayos (FSDA_1_2017_1_143647) (11/2018 - 12/2019)

El proyecto URUGENOMES (desarrollado en el Institut Pasteur de Montevideo) permitió la secuenciación de los genomas de 80 individuos de orígen uruguayo. Si bien esto es una cantidad significativa de datos, la cantidad de muestras y sobre todo las particularidades de nuestra población, resultaron ser un impedimento para extraer conclusiones de dichos datos mediante técnicas estadísticas tradicionales de aplicación general como, por ejemplo, el análisis de componentes principales. Una de las preguntas que se busca responder es si los fragmentos de

etnia nativa en la muestra de genomas uruguaya proceden de una misma población (macroetnia Charrúa), o si hay más de una población nativa representada en esos individuos. En los últimos años han surgido algoritmos específicos para datos de tipo genómico, por ejemplo, métodos capaces de analizar matrices con datos categóricos en lugar de numéricos. En particular, docentes del Instituto de Ingeniería Eléctrica de Facultad de Ingeniería (FING) de la UdeLaR han desarrollado recientemente una serie de técnicas novedosas para este tipo de datos. Estas técnicas, aún no publicadas, tienen la particularidad además de ser extremadamente eficientes en términos de costo computacional, lo cual es una ventaja al trabajar con datos genómicos. Por otro lado, en el marco del proyecto, se desarrollarán algoritmos propios para responder preguntas específicas como por ejemplo datar el ancestro nativo puro más reciente en cada individuo. El proyecto tiene por lo tanto varios propósitos: i) aplicar técnicas específicas, en particular las técnicas del IIE, que permitan responder preguntas como la homogeneidad de los nativos, ii) el desarrollo de algoritmos novedosos con la colaboración del IMERL, específicos para nuestros datos y preguntas, iii) la formación de recursos humanos interdisciplinarios y iv) los datos mencionados representan un insumo importante para validar las herramientas desarrolladas, algo fundamental para mejorar, y a la vez poder publicar y difundir dichas herramientas.
15 horas semanales
Unidad de Bioinformática
Investigación
Coordinador o Responsable
Alumnos encargados en el proyecto:
Pregrado:2
Financiación:
Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero
Equipo: Gregory Randall , Ignacio Ramirez , Ernesto Mordecki , Gabriel Illanes , Hugo Naya , Mariana Brandes , Maria Ines Fariello , María Lucía SPANGENBERG TORRE (Responsable)
Palabras clave: genomica genomica humana genetica de poblaciones
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformatica

GenLives (07/2015 - 07/2016)

Se obtuvo el apoyo de la BIOESPINN para la incubación de la empresa GenLives creada en 2014, preincubada en BIOESPINN. La empresa se dedica a los servicios genómicos.
10 horas semanales
Desarrollo
Coordinador o Responsable
En Marcha
Financiación:
Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero
Equipo: H. NAYA , SPANGENBERG E , J. P. BANCHERO , RAGGIO V
Palabras clave: genomica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /

BIOESPINN (12/2014 - 07/2015)

Se obtuvo una beca de pre-incubación para una start-up que se desarrollará en el marco del convenio BIOESPIN entre el Institut Pasteur de Montevideo y la ANII. La pre-incubación es de un período de 6 meses recibiendo un total de 6000 dólares.
10 horas semanales
ANII , Unidad de Bioinformática
Desarrollo
Coordinador o Responsable
En Marcha
Financiación:
Agencia Nacional de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero
Equipo: SPANGENBERG E , J. P. BANCHERO
Palabras clave: BIOESPINN
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /

DOCENCIA

PEDECIBA - Maestría en Bioinformática (06/2014 - a la fecha)

Maestría
Responsable
Asignaturas:
Bioinformática 1 (Algoritmos de la bioinformática), 60 horas, Teórico-Práctico
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /

Institut Pasteur (03/2016 - 04/2016)

Especialización
Responsable
Asignaturas:
Human Genome Tour 2016, 9 horas, Teórico-Práctico
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /

Institut Pasteur (12/2014 - 12/2014)

Especialización
Asistente
Asignaturas:
Hands-on course on High-Throughput Sequencing data analysis, 40 horas
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /

PEDECIBA - Maestría en Bioinformática (06/2010 - 09/2013)

Maestría
Asistente
Asignaturas:
Bioinformática 1 (Algoritmos de la bioinformática), 60 horas, Teórico-Práctico
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática

PEDECIBA - Maestría en Bioinformática (12/2010 - 12/2010)

Especialización
Asistente
Asignaturas:
INTRODUCCIÓN A LA GENÓMICA Y BIOINFORMÁTICA EN SALTO, 16 horas, Teórico-Práctico
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /

Maestría por PEDECIBA (10/2010 - 10/2010)

Maestría
Organizador/Coordinador
Asignaturas:
Computational Methods for Next-generation Sequencing Data and Transcriptomics, 30 horas, Teórico-Práctico
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática

SECTOR EXTRANJERO/INTERNACIONAL/OTROS - BRASIL

Instituto Carlos Chagas

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Colaborador (09/2010 - a la fecha)

Colaboradora en el marco de mi tesis de docto 4 horas semanales

Becario (03/2010 - 09/2010)

4 horas semanales

ACTIVIDADES

PASANTÍAS

Colaboradora externa del laboratorio de Biologia Basica de Celulas-Tronco dirigido por Bruno Dallagiovanna, con el que estamos co-dirigiendo una estudiante de posgrado. (09/2010 - a la fecha)

ICC-Fiocruz, Laboratorio de Biologia Basica de Células-Tronco, PR
4 horas semanales
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Trascriptómica

SECTOR EDUCACIÓN SUPERIOR/PRIVADO - UNIVERSIDAD CATÓLICA DEL URUGUAY - URUGUAY

Departamento de Informática y Ciencias de la Computación

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Funcionario/Empleado (08/2019 - 02/2022)

Docente 20 horas semanales

ACTIVIDADES

PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO

ABORDAJE MULTIDISCIPLINARIO PARA DESENLACES EN SALUD BUCAL EN ESCOLARES DE MONTEVIDEO, URUGUAY (08/2020 - 02/2022)

Recientemente surgió un sistema de manejo de riesgo y control de caries (CariesCare International,CCI). El propósito de este trabajo es evaluar su efectividad clínica a 12 meses, en términos de evitarla progresión de lesiones de caries, el dolor odontogénico y elriesgo a desarrollar caries, mediante el análisis metagenómico de la microbiota bucal , así como los determinantes psicosociales de la población y satisfacción del usuario mediante la Teleodontología. Una fortaleza del nuevo sistema es el enfoque de mínima intervención sin generación de aerosoles, lo que se adecúa en términos de bioseguridad a la realidad requerida durante la pandemia por Covid-19, de la mano de la cariología moderna mínimamente invasiva y con sustancial evidencia científica de respaldo. La investigación planteada sirve para orientarla formulación de políticas públicas preventivas en salud oral en la infancia en Uruguay.
5 horas semanales
Investigación
Integrante del Equipo
Concluido
Alumnos encargados en el proyecto:
Pregrado:1
Financiación:
Vicerrectoría de Investigación e Innovación, Uruguay, Apoyo financiero
Equipo: LUCIA SPANGENBERG , FERNÁNDEZ-CALERO T , Magdalena San Martin , HERMIDA L
Palabras clave: genomica mircrobioma odontologia
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / microbioma

Puesta a punto de un sistema para el monitoreo de comunidades microbianas en sistemas de tratamientos de efluentes (02/2020 - 02/2022)

El objetivo de este proyecto fue implementar y poner a punto un sistema para el monitoreo de comunidades microbianas en sistemas de tratamiento de efluentes.
5 horas semanales
Investigación
Integrante del Equipo

Concluido
Equipo: LUCIA SPANGENBERG , FERNÁNDEZ-CALERO T , DOMINGUEZ, M
Palabras clave: microbioma genomica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genomica

Caracterización de las fluctuaciones anuales en las comunidades microbianas en sistemas de tratamientos de efluentes (07/2021 - 02/2022)

El objetivo de este proyecto es utilizar el sistema de monitoreo desarrollado en el proyecto "Puesta a punto de un sistema para el monitoreo de comunidades microbianas en sistemas de tratamientos de efluentes" para la caracterización anual de las comunidades microbianas de sistemas de efluentes y evaluar su relación con distintos parámetros.
5 horas semanales
Investigación
Integrante del Equipo
En Marcha
Equipo: LUCIA SPANGENBERG , DOMINGUEZ, M , FERNÁNDEZ-CALERO T
Palabras clave: genomica microbiana bioinformatica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genomica

DOCENCIA

INGENIERÍA EN INFORMÁTICA (08/2019 - 02/2022)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Programación 1, 90 horas, Teórico-Práctico
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Computación /

SECTOR EDUCACIÓN SUPERIOR/PRIVADO - UNIVERSIDAD ORT URUGUAY - URUGUAY

Facultad de Ingeniería

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Funcionario/Empleado (08/2017 - 12/2017)

Docente Bioinfo 1 4 horas semanales

Funcionario/Empleado (08/2014 - 12/2014)

Docente de bioinformática II 4 horas semanales

Funcionario/Empleado (03/2014 - 08/2014)

docente de bioinformática I 4 horas semanales

Funcionario/Empleado (03/2012 - 08/2012)

Docente de bioinformática I 4 horas semanales

ACTIVIDADES

DOCENCIA

Ingeniería en Sistemas (03/2014 - a la fecha)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Bioinformática 1, 4 horas, Teórico-Práctico
Bioinformática 2, 4 horas, Teórico-Práctico

Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /

Ingeniería en Sistemas (03/2012 - 08/2012)

Grado
Asistente
Asignaturas:
Bioinformática 1, 4 horas, Teórico-Práctico
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /

SECTOR EXTRANJERO/INTERNACIONAL/OTROS - BRASIL

Universidad Federal da Bahia

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Colaborador (11/2012 - 04/2015)

4 horas semanales

ACTIVIDADES

PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO

INVESTIGAÇÃO DOS MECANISMOS GENÉTICOS E MOLECULARES EM BIOFILMES DE LEPTOSPIRA (11/2012 - a la fecha)

Los biofilmes son considerados como el principal modo de vida de procariotas y participan en la patogenicidad de varias enfermedades infecciosas. Los mecanismos genéticos de la producción de biofilmes y su regulación son conocidos para algunas bacterias, sin embargo poco se sabe de los mismos en Leptospira. Este proyecto intenta aportar en la dilucidación de los mecanismos responsables de la formación y regulación de biofilm en Leptospira.
4 horas semanales
UFBA , Biologia Molecular
Investigación
Integrante del Equipo
En Marcha
Financiación:
CAPES/CNPq/MEC, Brasil, Apoyo financiero
Equipo:
Palabras clave: biofilm
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología Celular, Microbiología /

DOCENCIA

(05/2013 - 05/2013)

Especialización
Asistente
Asignaturas:
Herramientas bioinformáticas para el análisis de expresión génica, 30 horas, Teórico-Práctico
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología Celular, Microbiología /

(11/2012 - 11/2012)

Especialización
Asistente
Asignaturas:
Herramientas bioinformáticas para el análisis de expresión génica, 40 horas, Teórico-Práctico
Areas de conocimiento:

Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología Celular, Microbiología /

SECTOR EXTRANJERO/INTERNACIONAL/OTROS - ALEMANIA

Universitat Tuebingen (Eberhard-Karls)

VÍNCULOS CON LA INSTITUCIÓN

Colaborador (02/2011 - 03/2011)

Investigador 40 horas semanales

Funcionario/Empleado (12/2007 - 06/2008)

Ayudante de cátedra 10 horas semanales

ACTIVIDADES

LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

Desarrollo de software para la inferencia de redes de señales de transducción (02/2007 - 06/2008)

Las proteinas sensoriales reaccionan a los cambios del exterior transduciendo señales hacia el interior de la célula. Estas señales se van integrando hasta activar un pequeño grupo de células "core", las cuales activan a proteinas blanco como factores de transcripción. Esta estructura se denomina bow tie y les permite a las células responder apropiadamente a condiciones ambientales complejas. Se desarrolló una herramienta en Java llamada BowTieBuilder que infiere las redes de señales a partir de multiples proteinas fuente (p. ej. receptores en la superficie celular) y proteinas blanco (p. ej. factores de transcripción). Dadas las interacciones proteina-proteina de un organismo y las proteinas fuente y blanco que provea el usuario, se van ensamblando pathways agregando la proteinas intermedias que maximicen la probabilidad del pathway. A su vez para validar el resultado obtenido se implementaron distintas heurísticas y medidas de calidad.
30 horas semanales
Universität Tübingen (Karl-Eberhard), Arquitectura de sistemas , Integrante del equipo
Equipo: JOCHEN SUPPER , ANDREAS ZELL
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Computación /

PASANTÍAS

(02/2011 - 03/2011)

Eberhard Karls Universität Tübingen, Integrative Transkriptomik
40 horas semanales
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /

CARGA HORARIA

Carga horaria de docencia: 10 horas
Carga horaria de investigación: 40 horas
Carga horaria de formación RRHH: Sin horas
Carga horaria de extensión: Sin horas
Carga horaria de gestión: Sin horas

Producción científica/tecnológica

Mi trabajo en el área de bioinformática utiliza las tecnologías de secuenciación masiva (o NGS; Next Generation Sequencing) para comprender eventos genómicos en diferentes escenarios como ser expresión diferencial de genes/ARN no codificantes/seudogenes en diferentes condiciones. Mi enfoque principal en este contexto es estudiar los procesos de diferenciación de células madres (mayormente células madre mesenquimales) a diferentes tipos celulares como ser adipocitos, condrocitos, cardiomiocitos, etc.
Este tipo de proceso es muy complejo desde el punto de vista de la regulación transcriptional y sobre todo post-transcriptional.

Los ARN no codificantes se revelaron como actores importantes en este proceso de regulación. Con las
tecnologías de RNA-seq hemos logrado avances en dilucidar los mecanismos de ambos tipos de regulación involucrados en la diferenciación, sobre todo en la adipogénesis. Futuros trabajos (ya en marcha) se centrarán en otros procesos de diferenciación, incluso partiendo
de células iPS (induced pluripotent stem cells).
En otro contexto utilizamos las tecnologías de secuenciación masiva para el resecuenciado del genoma humano. Estamos desarrollando metodologías y estrategias para el análisis de variantes alélicas de individuos, con el fin de poner a punto un "pipeline de análisis" para analizar la variabilidad de la población uruguaya. La información obtenida de este proyecto de interés nacional es el punto de partida para diferentes aplicaciones en el área de la farmacogenómica, genética de poblaciones y bioinformática.
Por otro lado, el costo y complejidad de los experimentos y análisis de datos de NGS y la disponibilidad de dichos experimentos en bases de datos públicas, indican que una buena estrategia de optimización pasaría por el análisis de los resultados obtenidos en estudios previos, mejorando el diseño experimental para nuevos análisis e integrando los nuevos resultados a los existentes (meta-análisis centrado en datos de secuenciación masiva). A esto se agrega las capacidades de generación de nuevas hipótesis a partir de los resultados obtenidos por minería de datos. En este sentido, hemos investigado las relaciones entre expresión génica (tanto de microarrays como de RNA-seq), modificaciones en histonas (ChIP-seq) y además hemos incluído datos de redes de regulación basados en datos de NGS.
Por otro lado, se está poniendo a punto la técnica para resecuenciar con tecnologías de NGS genes específicos relacionados a fenotipos de interés para poder caracterizar a la población uruguaya. Nuestro particular interés en este caso son los genes BRCA1 y BRCA2 relacionados con el cancer de mama hereditario. A raíz de un estudio preliminar se determina la existencia de ciertas variantes alélicas/mutaciones presentes en las mujeres uruguayas con alta frecuencia. Para lograr caracterizar la población total se ampliará el estudio a varias pacientes.

Producción bibliográfica

ARTÍCULOS PUBLICADOS

ARBITRADOS

Exome Sequencing Reveals Biallelic Mutations in MBTPS1 Gene in a Girl with a Very Rare Skeletal Dysplasia (Completo, 2024)

VÍCTOR RAGGIO , SOLEDAD RODRÍGUEZ , SANDRA FEDER , ROSARIO GUEÇAIMBURÚ , LUCÍA SPANGENBERG
Diagnostics, v.: 14 p.:313 2024
Palabras clave: genomica medica
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Bioinformatica
Lugar de publicación: Switzerland
E-ISSN: 20754418
DOI: 10.3390/diagnostics14030313
http://dx.doi.org/10.3390/diagnostics14030313
Scopus WEB OF SCIENCE™

Unveiling Polysomal Long Non-Coding RNA Expression on the First Day of Adipogenesis and Osteogenesis in Human Adipose-Derived Stem Cells (Completo, 2024)

BERNARDO BONILAURI , ANNANDA LYRA RIBEIRO , LUCÍA SPANGENBERG , BRUNO DALLAGIOVANNA
International Journal of Molecular Sciences, v.: 25 p.:2013 2024
Palabras clave: Transcriptomica celulas madre
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Transcriptomica
Lugar de publicación: Switzerland
E-ISSN: 14220067
DOI: 10.3390/ijms25042013
http://dx.doi.org/10.3390/ijms25042013
Scopus WEB OF SCIENCE™

Alternative polyadenylation and dynamic 3? UTR length is associated with polysome recruitment throughout the cardiomyogenic differentiation of hESCs (Completo, 2024)

ARUANA F. F. HANSEL-FROSE , JENS ALLMER , MARCEL FRIEDRICHS , HELLEN GEREMIAS DOS SANTOS , BRUNO DALLAGIOVANNA , LUCÍA SPANGENBERG
Frontiers in Molecular Biosciences, v.: 11 2024
Palabras clave: transcriptomica bioinformatica celulas madre
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Trascriptomica
Lugar de publicación: Switzerland
E-ISSN: 2296889X
DOI: 10.3389/fmolb.2024.1336336
http://dx.doi.org/10.3389/fmolb.2024.1336336
Scopus WEB OF SCIENCE™

Case Report: Mycosis fungoides as an exclusive manifestation of common variable immunodeficiency in a family with a NFKB2 gene mutation (Completo, 2023)

MARÍA NOEL SPANGENBERG , SOFÍA GRILLE , CAMILA SIMOES , MARIANA BRANDES , JOAQUÍN GARCIA-LUNA , ANA INÉS CATALÁN , SABRINA RANERO , MATILDE BOADA , ANDREÍNA BRUGNINI , NATALIA TRIAS , DANIELA LENS , VÍCTOR RAGGIO , LUCÍA SPANGENBERG
Frontiers in Oncology, v.: 13 2023
Palabras clave: genomica medica
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / Bioinformatica
Lugar de publicación: Switzerland
E-ISSN: 2234943X
DOI: 10.3389/fonc.2023.1248964
http://dx.doi.org/10.3389/fonc.2023.1248964
Scopus WEB OF SCIENCE™

Computational and mitochondrial functional studies of novel compound heterozygous variants in SPATA5 gene support a causal link with epileptogenic encephalopathy (Completo, 2023) Trabajo relevante

VÍCTOR RAGGIO , MARTÍN GRAÑA , ERIK WINIARSKI , SANTIAGO MANSILLA , CAMILA SIMOES , SOLEDAD RODRÍGUEZ , MARIANA BRANDES , ALEJANDRA TAPIÉ , LAURA RODRÍGUEZ , LUCÍA CIBILS , MARTINA ALONSO , JENNYFER MARTÍNEZ , TAMARA FERNÁNDEZ-CALERO , FERNANDA DOMÍNGUEZ , MELANIA ROSAS MEZQUIDA , LAURA CASTRO , ALFREDO CERISOLA , HUGO NAYA , ADRIANA CASSINA , CELIA QUIJANO , LUCÍA SPANGENBERG
Human Genomics, v.: 17 p.:14 - 14, 2023
Palabras clave: genomica medica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
Medio de divulgación: Internet
Lugar de publicación: United kingdom
E-ISSN: 14797364
DOI: 10.1186/s40246-023-00463-x
http://dx.doi.org/10.1186/s40246-023-00463-x
Scopus

Human endogenous retrovirus and multiple sclerosis: A review and transcriptome findings (Completo, 2022)

LUIZ H. NALI , GUILHERME S. OLIVAL , HORÁCIO MONTENEGRO , ISRAEL T. DA SILVA , EMMANUEL DIAS-NETO , HUGO NAYA , LUCIA SPANGENBERG , AUGUSTO C. PENALVA-DE-OLIVEIRA , CAMILA M. ROMANO
Multiple Sclerosis and Related Disorders, v.: 57 p.:103383 2022
Palabras clave: genomica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /

Medio de divulgación: Internet
Lugar de publicación: United states
ISSN: 22110348
DOI: 10.1016/j.msard.2021.103383
http://dx.doi.org/10.1016/j.msard.2021.103383
Scopus WEB OF SCIENCE™

Novel frameshift mutation in LIS1 gene is a probable cause of lissencephaly: a case report (Completo, 2022)

CAMILA SIMOES , MARTÍN GRAÑA , SOLEDAD RODRIGUEZ , FEDERICO BALTAR YANES , ALEJANDRA TAPIÉ , NICOLÁS DELL?OCA , HUGO NAYA , VÍCTOR RAGGIO , LUCÍA SPANGENBERG
BMC Pediatrics, v.: 22 2022
Palabras clave: genomica médica genomica humana
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genomica
Medio de divulgación: Internet
Lugar de publicación: United kingdom
E-ISSN: 14712431
DOI: 10.1186/s12887-022-03595-6
http://dx.doi.org/10.1186/s12887-022-03595-6
Scopus

Testing the existence of an unadmixed ancestor from a specific population t generations ago (Completo, 2022)

Illanes, G. , FARIELLO, M.I. , LUCIA SPANGENBERG , MORDECKI, E. , NAYA H
PLoS ONE, p.:271 - 271, 2022
Palabras clave: genomica humana
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
Medio de divulgación: Internet
Lugar de publicación: Estados Unidos
E-ISSN: 19326203
DOI: 10.1371/journal.pone.0271097
Scopus WEB OF SCIENCE™

Two mutations in the*SBDS*gene reveal a diagnosis of Shwachman?Diamond syndrome in a patient with atypical symptoms (Completo, 2022)

MARÍA NOEL SPANGENBERG , SOFIA GRILLE , CAMILA SIMOES , NICOLÁS DELL'OCA , MATILDE BOADA , CECILIA GUILLERMO , VICTOR RAGGIO , LUCÍA SPANGENBERG
Molecular Case Studies, v.: 8 p.:62 - 62, 2022
Palabras clave: genomica medica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genomica medica
Medio de divulgación: Internet
E-ISSN: 23732873
DOI: 10.1101/mcs.a006237
http://dx.doi.org/10.1101/mcs.a006237
Scopus WEB OF SCIENCE™

Análisis ecocardiográfico de pacientes con obesidad de un Programa de Obesidad y Cirugía Bariátrica (Completo, 2021)

Eugenia Thomas Burjel , Gustavo Bruno , LUCIA SPANGENBERG , Andrea Fernando , Alvaro Huarte , Mariana Paolillo , Pablo Valsagiacomo , Gustavo Rodriguez
Revista de la Sociedad Española de Cirugía de Obesidad y Metabólica y de la Sociedad Española para el Estudio de la Obesidad, v.: 11.2.7 p.:2923 - 2929, 2021
Palabras clave: obesidad
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Ciencias de la Salud / Ciencias de la Salud / Bioinformatica
Medio de divulgación: Internet

E-ISSN: 2250737X

Human Endogenous Retrovirus and Multiple Sclerosis: a review and transcriptome findings (Completo, 2021)

LUIZ H. NALI , GUILHERME S. OLIVAL , HORÁCIO MONTENEGRO , ISRAEL T. DA SILVA , EMMANUEL DIAS-NETO , HUGO NAYA , LUCIA SPANGENBERG , AUGUSTO C. PENALVA-DE-OLIVEIRA , CAMILA M. ROMANO
Multiple Sclerosis and Related Disorders, p.:103383 2021
Lugar de publicación: United states
ISSN: 22110348
DOI: 10.1016/j.msard.2021.103383
http://dx.doi.org/10.1016/j.msard.2021.103383
Scopus

Real-Time Genomic Surveillance for SARS-CoV-2 Variants of Concern, Uruguay (Completo, 2021)

NATALIA REGO , ALICIA COSTÁBILE , MERCEDES PAZ , CECILIA SALAZAR , PAULA PERBOLIANACHIS , LUCÍA SPANGENBERG , IGNACIO FERRÉS , RODRIGO ARCE , ALVARO FAJARDO , MAILEN ARLEO , TANIA POSSI , NATALIA REYES , MA NOEL BENTANCOR , ANDRÉS LIZASOAIN , MARÍA JOSÉ BENÍTEZ , VIVIANA BORTAGARAY , ANA MOLLER , GONZALO BELLO , IGHOR ARANTES , MARIANA BRANDES , PABLO SMIRCICH , ODHILLE CHAPPOS , MELISSA DUQUÍA , BELÉN GONZÁLEZ , LUCIANA GRIFFERO , MAURICIO MÉNDEZ , MA PÍA TECHERA , JUAN ZANETTI , BERNARDINA RIVERA , MATÍAS MAIDANA , MARTINA ALONSO , CECILIA ALONSO , JULIO MEDINA , HENRY ALBORNOZ , RODNEY COLINA , VERONICA NOYA , GREGORIO IRAOLA , TAMARA FERNÁNDEZ-CALERO , GONZALO MORATORIO , PILAR MORENO
Emerging Infectious Diseases, v.: 27 p.:2957 - 2960, 2021
Palabras clave: SARS-CoV-2
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Ciencias Biológicas / Bioinformatica
Lugar de publicación: United states
ISSN: 10806040
E-ISSN: 1080-6059
DOI: 10.3201/eid2711.211198
http://dx.doi.org/10.3201/eid2711.211198
Scopus

Evaluation of different approaches for missing data imputation on features associated to genomic data (Completo, 2021)

BEN OMEGA PETRAZZINI , HUGO NAYA , FERNANDO LOPEZ-BELLO , GUSTAVO VAZQUEZ , LUCÍA SPANGENBERG
BioData Mining, v.: 14 2021
Palabras clave: genomic medicine imputation missing data
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Genomica
Lugar de publicación: United kingdom
E-ISSN: 17560381
DOI: 10.1186/s13040-021-00274-7
http://dx.doi.org/10.1186/s13040-021-00274-7
Scopus

Emergence and Spread of a B.1.1.28-Derived P.6 Lineage with Q675H and Q677H Spike Mutations in Uruguay (Completo, 2021)

NATALIA REGO , CECILIA SALAZAR , MERCEDES PAZ , ALICIA COSTÁBILE , ALVARO FAJARDO , IGNACIO FERRÉS , PAULA PERBOLIANACHIS , TAMARA FERNÁNDEZ-CALERO , VERONICA NOYA , MATIAS R. MACHADO , MARIANA BRANDES , RODRIGO ARCE , MAILEN ARLEO , TANIA POSSI , NATALIA REYES , MARÍA NOEL BENTANCOR , ANDRÉS LIZASOAIN , VIVIANA BORTAGARAY , ANA MOLLER , ODHILLE CHAPPOS , NICOLAS NIN , JAVIER HURTADO , MELISSA DUQUÍA , MARIA BELÉN GONZÁLEZ , LUCIANA GRIFFERO , MAURICIO MÉNDEZ , MARIA PÍA TECHERA , JUAN ZANETTI , EMILIANO PEREIRA , BERNARDINA RIVERA , MATÍAS MAIDANA , MARTINA ALONSO , PABLO SMIRCICH , IGHOR ARANTES , DAIANA MIR , CECILIA ALONSO , JULIO MEDINA , HENRY ALBORNOZ , RODNEY COLINA , GONZALO BELLO , PILAR MORENO , GONZALO MORATORIO , GREGORIO IRAOLA , LUCÍA SPANGENBERG

Viruses, v.: 13 p.:1801 2021
Palabras clave: SARS-CoV-2
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Ciencias Biológicas / bioinformatica
Lugar de publicación: Switzerland
E-ISSN: 19994915
DOI: 10.3390/v13091801
http://dx.doi.org/10.3390/v13091801
Scopus

Indigenous Ancestry and Admixture in the Uruguayan Population (Completo, 2021) Trabajo relevante

LUCÍA SPANGENBERG , MARÍA INÉS FARIELLO , DARÍO ARCE , GABRIEL ILLANES , GONZALO GREIF , JONG-YEON SHIN , SEONG-KEUN YOO , JEONG-SUN SEO , CARLOS ROBELLO , CHANGHOON KIM , JOHN NOVEMBRE , MÓNICA SANS , HUGO NAYA
Frontiers in Genetics, v.: 12 2021
Palabras clave: population genomics ancestry
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Ciencias Biológicas / bioinformatica
Lugar de publicación: Switzerland
E-ISSN: 16648021
DOI: 10.3389/fgene.2021.733195
http://dx.doi.org/10.3389/fgene.2021.733195
Scopus

Blood cell respiration rates and mtDNA copy number: A promising tool for the diagnosis of mitochondrial disease (Completo, 2021)

MARTINA ALONSO , CRISTINA ZABALA , SANTIAGO MANSILLA , LAUREANA DE BRUN , JENNYFER MARTÍNEZ , MARIELA GARAU , GABRIELA RIVAS , CECILIA ACOSTA , DANIELA LENS , ALFREDO CERISOLA , MARTÍN GRAÑA , HUGO NAYA , RODRIGO PUENTES , LUCÍA SPANGENBERG , VÍCTOR RAGGIO , AÍDA LEMES , LAURA CASTRO , CELIA QUIJANO
Mitochondrion, v.: 61 p.:31 - 43, 2021
Palabras clave: mitochondrial disease medical genomics
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / bioinformatica
Lugar de publicación: Netherlands
ISSN: 15677249
DOI: 10.1016/j.mito.2021.09.004
http://dx.doi.org/10.1016/j.mito.2021.09.004
Scopus

Filogeografía de mitogemonas indígenas de Uruguay (Completo, 2021)

Gonzalo Figueiro , Patricia Mut , Lucas Ale , Sara Flores-Gutiérrez , Gonzalo Greif , Pedro C. Hidalgo , Silvana Lorena Luna , Elizabeth Ackermann , Raúl Germán Negro , LUCIA SPANGENBERG , Hugo Naya , Mónica Sans
Revista Argentina de Antropología Biológica, 2021
Palabras clave: antropologia biologica genomica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología y Biología de la Evolución / genomica
Medio de divulgación: Internet
E-ISSN: 15147991

Novel frameshift mutation in PURA gene causes severe encephalopathy of unclear cause (Completo, 2021)

LUCIA SPANGENBERG , Rosario Guecaimburú , Alejandra Tapié , Susana Vivas , Soledad Rodríguez , GRAÑA, M. , NAYA H , RAGGIO V
Molecular Genetics & Genomic Medicine, 2021
Palabras clave: genomica medica bioinformatica
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Biotecnología de la Salud / Tecnologías que involucran la identificación de ADN, proteínas y enzimas / genomica
Medio de divulgación: Internet
E-ISSN: 23249269

Scopus

Recurrent dissemination of SARS-CoV-2 through the Uruguayan-Brazilian border (Completo, 2021) Trabajo relevante

MIR D , REGO N. , Paola Cristina Resende , Fernando López-Tort , Tamara Fernandez-Calero , Verónica Noya , Mariana Brandes , Tania Possi , Mailen Arleo , Natalia Reyes , Matías Victoria , Andrés Lizasoain , Matías Castells , Leticia Maya , Matías Salvo , Tatiana Schäffer Gregianini , Marilda Tereza Mar da Rosa , Letícia Garay Martins , Cecilia Alonso , Yasser Vega , Cecilia Salazar , Ignacio Ferrés , Pablo Smircich , Rafael Sebastián Fort , Cecilia Mathó , Ighor Arantes , Luciana Appolinario , Ana Carolina Mendonça , María José Benitez-Galeano , Fernando Motta , Marilda Mendonça Siqueira , Gonzalo Bello , LUCIA SPANGENBERG
Frontiers in Aging, 2021
Palabras clave: epidemiologia molecular genomica SARS-CoV-2
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Bioquímica y Biología Molecular / genomica
Medio de divulgación: Internet
E-ISSN: 26736217

Whole genome sequencing reveals a frameshift mutation and a large deletion in YY1AP1 in a girl with a panvascular artery disease (Completo, 2021) Trabajo relevante

LUCIA SPANGENBERG
Human Genomics, 2021
Medio de divulgación: Internet
E-ISSN: 14797364
Scopus

CBG Montevideo: a clinically novel SERPINA6 mutation leading to haploinsufficiency of corticosteroid-binding globulin (Completo, 2021)

EMILY JANE MEYER , LUCÍA SPANGENBERG , MARIA JOSÉ RAMÍREZ , SUNITA MARIA CHRISTINA DE SOUSA , VICTOR RAGGIO , DAVID JAMES TORPY
Journal of the Endocrine Society, 2021
E-ISSN: 24721972
DOI: 10.1210/jendso/bvab115
http://dx.doi.org/10.1210/jendso/bvab115

Polysome-associated lncRNAs during cardiomyogenesis of hESCs (Completo, 2020)

Pereira, I.T. , LUCIA SPANGENBERG , Cabrera, G. , Dallagiovanna, B
Molecular and Cellular Biochemistry, 2020
Palabras clave: lncRNA RNAseq
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Ciencias Biológicas / bioinformatica
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Ciencias Biológicas / bioinformatica
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Ciencias Biológicas /
Medio de divulgación: Internet
ISSN: 03008177
E-ISSN: 15734919
https://doi.org/10.1007/s11010-020-03709-7
Scopus

Effects of PUMILIO1 and PUMILIO2 knockdown on cardiomyogenic differentiation of human embryonic stem cells culture (Completo, 2020)

Isabelle Leticia Zaboroski Silva , Anny Waloski Robert , Guillermo Cabrera Cabo , LUCIA SPANGENBERG , Marco Augusto Stimamiglio , Bruno Dallagiovanna , Daniela Fiori Gradia , Patrícia Shigunov
PLoS ONE, 2020
Palabras clave: transcriptomica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Bioinformática
Medio de divulgación: Internet
E-ISSN: 19326203
Scopus

Whole Transcriptome analysis of Multiple Sclerosis patients reveals active inflammatory profile in relapsing patients and downregulation of neurological repair pathways in secondary progressive cases (Completo, 2020)

Luiz H Nali , Guilherme S Olival , Francielle T G Sousa , Ana Carolina S de Oliveira , Horácio Montenegro , Israel T da Silva , Emamnuel Dias-Neto , Hugo Naya , LUCIA SPANGENBERG , Augusto C Penalva-de-Oliveira , Camila M Romano
Multiple Sclerosis Journal, 2020
Palabras clave: Esclerosis Multiple
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / bioinformatica
Medio de divulgación: Internet
ISSN: 13524585
E-ISSN: 14770970
Scopus

Increased expression of CDKN1A/p21 in HIV-1 controllers is correlated with upregulation of ZC3H12A/MCPIP1 (Completo, 2020)

Suwellen de Azevedo , Marcelo Ribeiro-Alves , Fernanda Heloise Côrtes , Edson Delatorre , LUCIA SPANGENBERG , Hugo Naya , Mariza Gonçalves Morgado , Thiago Moreno Lopes Souza , Gonzalo Bello
Retrovirology, 2020
Palabras clave: Virus RNA-seq
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología Celular, Microbiología / Bioinformatica
Medio de divulgación: Internet
E-ISSN: 17424690
Scopus

Cardiomyogenic differentiation is fine-tuned by differential mRNA association with polysomes (Completo, 2019)

Isabella T. Pereira , LUCIA SPANGENBERG , Robert, A.W , Amorín, R , Marco Augusto Stimamiglio , Naya, H , Bruno Dallagiovanna
BMC Genomics, v.: 20 p.:219 2019
Medio de divulgación: Internet
Lugar de publicación: BMC Genomics
E-ISSN: 14712164
Scopus WEB OF SCIENCE™

Cell cycle genes are downregulated after adipogenic triggering in human adipose tissue-derived stem cells by regulation of mRNA abundance (Completo, 2019)

Bruna H Marcon , Patrícia Shigunov , LUCIA SPANGENBERG , Isabela T. Pereira , Alessandra M de Aguiar , Rocio Amorin , Carmen K Rebelatto , Alejandro Correa , Dallagiovanna, B
Scientific Reports, v.: 9 p.:5611 2019
Palabras clave: transcriptomics adipogenesis post-transcriptional regulation
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Bioquímica y Biología Molecular / Bioinformatica
Medio de divulgación: Internet
E-ISSN: 20452322
Scopus WEB OF SCIENCE™

Mutation update for the SATB2 gene (Completo, 2019)

Zarate YA , Bosanko KA , Caffrey AR , Bernstein JA , Martin DM , Williams MS , Berry-Kravis EM , Mark PR , Manning MA , Bhambhani V , Vargas M , Seeley AH , Estrada-Veras JI , van Dooren MF , Schwab M , Vanderver A , Melis D , Alsadah A , Sadler L , Van Esch H , Callewaert B , Oostra A , Maclean J , Dentici ML , Orlando V , Lipson M , Sparagana SP , Maarup TJ , Alsters SI , Brautbar A , Thropp EK , Naidu S , Lees M , Smith DM , Turner L , Raggio V , LUCIA SPANGENBERG , Garcia-Miñaúr S , Roeder ER , Littlejohn RO , Grange D , Pfotenhauer J , Jones MC , Balasubramanian M , Martinez-Monseny A , Blok LS , Gavrilova R , Fish JL
Human Mutation, 2019
Palabras clave: genomics SATB2
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la

Información y Bioinformática / genomica humana
Medio de divulgación: Internet
E-ISSN: 10981004
DOI: 10.1002/humu.23771
Scopus WEB OF SCIENCE™

Gene expression analysis of human adipose tissue-derived stem cells during the initial steps of in vitro osteogenesis (Completo, 2018)

Anny Waloski Robert , Addeli Bez Batti Angulski , LUCIA SPANGENBERG , Patrícia Shigunov , Isabela Tiemy Pereira , Paulo Sergio Loiacono Bettes , Naya H , Alejandro Correa , DALLAGIOVANNA, B. , Marco Augusto Stimamiglio
Scientific Reports, v.: 8 p.:4739 2018
Palabras clave: osteogenesis stem cell transcriptomics RNA-seq
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Ciencias Biológicas / bioinformatica
Medio de divulgación: Internet
E-ISSN: 20452322
DOI: 10.1038
Scopus WEB OF SCIENCE™

Deep sequencing discovery of causal mtDNA mutations in a patient with unspecific neurological disease (Completo, 2018)

LUCIA SPANGENBERG , Martín Graña , Santiago Mansilla , Jennyfer Martínez , Gonzalo Greif , Nélida Montano , Alicia Vaglio , Rosario Guecaimburú , Carlos Robello , Laura Castro , Celia Quijano , Victor Raggio , Naya H
Mitochondrion, 2018
Palabras clave: Mitochondrial disease genomics
Areas de conocimiento:
Ciencias Médicas y de la Salud / Otras Ciencias Médicas / Otras Ciencias Médicas / Bioinformatica
Medio de divulgación: Internet
ISSN: 15677249
Scopus WEB OF SCIENCE™

Polysome profiling followed by RNA-seq of cardiac differentiation stages in hESCs (Completo, 2018)

Isabella T. Pereira , LUCIA SPANGENBERG , Anny Robert , Rocio Amorin , Marco Stimamiglio , Naya, H , DALLAGIOVANNA, B.
Scientific Data, v.: 5 p.:18028 2018
Palabras clave: Cardiomyocyte differentitation transcriptomics
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Bioquímica y Biología Molecular / Bioinformatica
Medio de divulgación: Internet
E-ISSN: 20524463
https://www.nature.com/sdata/
Scopus

lncRNAs are associated with polysomes during adipose-derived stem cell differentiation (Completo, 2017)

B. DALLAGIOVANNA , ISABELA T. PEREIRA , ANA CAROLINA ORIGA-ALVES , P. SHIGUNOV , H. NAYA , LUCIA SPANGENBERG
Gene, v.: 17 p.:30082 - 30083, 2017
Palabras clave: adipogenesis lncRNA RNA-seq stem cell
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología y Biología de la Evolución /
Lugar de publicación: web
ISSN: 03781119
DOI: j.gene.2017.02.004
Scopus WEB OF SCIENCE™

3697G > A in MT-ND1 is a causative mutation in mitochondrial disease (Completo, 2016)

LUCIA SPANGENBERG , M. GRAÑA , G. GREIF , SUAREZ-RIVERO JM , KRYSZTAL K , TAPIé A , BOIDI M , FRAGA V , LEMES A , GUEçAIMBURú R , CERISOLA A , SáNCHEZ-ALCáZAR JA , C. ROBELLO , RAGGIO V , H. NAYA

Mitochondrion, v.: 24 28 , p.:54 - 59, 2016
Palabras clave: Next Generation Sequencing leigh disease mitochondrial disease
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
Medio de divulgación: Internet
ISSN: 15677249
DOI: 10.1016/j.mito.2016.03.006
Scopus WEB OF SCIENCE™

Transcriptome Sequencing Reveals Wide Expression Reprogramming of Basal and Unknown Genes in Leptospira biflexa Biofilms (Completo, 2016)

G IRAOLA , LUCIA SPANGENBERG , BRUNO LOPES BASTOS , M. GRAÑA , LARISSA VASCONCELOS , ÁUREA ALMEIDA , G. GREIF , C. ROBELLO , PAULA RISTOW , H. NAYA
mSphere, v.: 1 2 , 2016
Palabras clave: Transcriptomics biofilm Leptospira
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
E-ISSN: 23795042

Polysome profiling shows the identity of human adipose-derived stromal/stem cells in detail and clearly distinguishes them from dermal fibroblasts. (Completo, 2014)

J. ZYCH , LUCIA SPANGENBERG , M. STIMAMIGLIO , A. ABUD , P. SHIGUNOV , MARCHINI F , C. KULIGOVSKI1 , AXEL R. COFRÉ , A. SCHITTINI , AGUIAR A M , SENEGAGLIA A , PAULO R.S. BROFMAN , S. GOLDENBERG , B. DALLAGIOVANNA , H. NAYA , A. CORREA
Stem Cells and Development, 2014
Palabras clave: Transcriptomics Mesenchymal stem cell fibroblast NGS
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
Medio de divulgación: Internet
ISSN: 15473287
E-ISSN: 15578534
Scopus WEB OF SCIENCE™

Role of alternative polyadenylation during adipogenic differentiation: an in silico approach. (Completo, 2013) Trabajo relevante

LUCIA SPANGENBERG , A. CORREA , B. DALLAGIOVANNA , H. NAYA
PLoS ONE, v.: 8 10 , 2013
Palabras clave: Alternative polyadenylation miRNA linear models
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
E-ISSN: 19326203
Scopus WEB OF SCIENCE™

How does evolutionary variation in Basal metabolic rates arise? A statistical assessment and a mechanistic model. (Completo, 2013)

DANIEL E. NAYA , LUCIA SPANGENBERG , H. NAYA , FRANCISCO BOZINOVIC
Evolution, v.: 67 5 , p.:1463 - 1476, 2013
Palabras clave: Phylogenetic mixed models metabolic rate
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
Medio de divulgación: Internet
ISSN: 00143820
E-ISSN: 15585646
DOI: 10.1111
Scopus WEB OF SCIENCE™

Polysome profiling shows extensive posttranscriptional regulation during human adipocyte stem cells

differentiation into adipocytes (Completo, 2013)

LUCIA SPANGENBERG , P. SHIGUNOV , A. ABUD , AXEL R. COFRÉ , M. STIMAMIGLIO , C. KULIGOVSKI1 , J. ZYCH , A. SCHITTINI , A. TAVARES COSTA , C. REBELATTO , PAULO R.S. BROFMAN , S. GOLDENBERG , A. CORREA , H. NAYA , B. DALLAGIOVANNA
Stem Cell Research, 2013
Palabras clave: Stem cell differentiation adipogenesis post-transcriptional regulation
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
Medio de divulgación: Internet
ISSN: 18735061
DOI: 10.1016
Scopus WEB OF SCIENCE™

Thermal conductance and basal metabolic rate are part of a coordinated system for heat transfer regulation. (Completo, 2013)

DANIEL E. NAYA , LUCIA SPANGENBERG , H. NAYA , FRANCISCO BOZINOVIC
Proceedings of the Royal Society B Biological Sciences, v.: 280 1767 , p.:2013162 - 2013162, 2013
Palabras clave: endothermy macrophysiology bayesian models
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
Medio de divulgación: Internet
E-ISSN: 14712954
DOI: 10.1098

Reduced set of virulence genes allows high accuracy prediction of bacterial pathogenicity in humans (Completo, 2012)

G IRAOLA , G VAZQUEZ , LUCIA SPANGENBERG , H. NAYA
PLoS ONE, 2012
Palabras clave: SVM classifier Pathogenicity prediction
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática
Medio de divulgación: Internet
E-ISSN: 19326203
Scopus WEB OF SCIENCE™

Latitudinal Patterns in Rodent Metabolic Flexibility (Completo, 2012)

DANIEL E. NAYA , LUCIA SPANGENBERG , H. NAYA , FRANCISCO BOZINOVIC
The American Naturalist, v.: 179 p.:172 - 179, 2012
Palabras clave: metabolic flexibility
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Ecología /
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática
ISSN: 00030147
E-ISSN: 15375323
Scopus WEB OF SCIENCE™

Identifying associations between amino acid changes and meta information in alignments (Completo, 2011) Trabajo relevante

LUCIA SPANGENBERG , BATTKE F , M. GRAÑA , NIESELT K , H. NAYA
Bioinformatics, 2011
Palabras clave: amino acid properties phylogenetic mixed model
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática
Medio de divulgación: Papel
ISSN: 13674803
E-ISSN: 14602059
Scopus WEB OF SCIENCE™

BowTieBuilder: modeling signal transduction pathways (Completo, 2009)

JOCHEN SUPPER , LUCIA SPANGENBERG , HANNES PLANATSCHER , ANDREAS DRÄGER , ADRIAN SCHRÖDER , ANDREAS ZELL
BMC Systems Biology, v.: 3 67 , p.:1 - 13, 2009
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
Medio de divulgación: Internet
E-ISSN: 17520509
DOI: 10.1186/1752-0509-3-67
Este artículo fue uno de los top ten mas leído de la editorial
Scopus WEB OF SCIENCE™

PUBLICACIÓN DE TRABAJOS PRESENTADOS EN EVENTOS

Post-transcriptional regulation during adipogenic differentiation via RNAseq data (SOLiD) (2013)

LUCIA SPANGENBERG , A. CORREA , B. DALLAGIOVANNA , H. NAYA
Publicado
Completo
Evento: Internacional
Descripción: Workshop em Regulação Pós Transcricional em Eucariotos
Ciudad: Curitiba
Año del evento: 2013
Palabras clave: Stem cell differentiation NGS SOLiD
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /

Estudios bioinformáticos de la diferenciación de CÉLULAS MADRE mesenquimales con tecnologías de nueva generación (2012)

LUCIA SPANGENBERG , A. ABUD , P. SHIGUNOV , A COFRE , M. STIMAMIGLIO , C. KULIGOVSKI1 , J. ZYCH , A. SCHITTINI , A. TAVARES COSTA , C. REBELATTO , P. BROFMAN , S. GOLDENBERG , A. CORREA , H. NAYA , B. DALLAGIOVANNA
Publicado
Resumen
Evento: Nacional
Descripción: Sociedad Uruguaya de Biociencias
Ciudad: Piriápolis
Año del evento: 2012
Palabras clave: células madre mesenquimales diferenciación
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / transcriptómica
Medio de divulgación: Papel

Identifying associations between amino acid changes and meta information in alignments (2012)

LUCIA SPANGENBERG , BATTKE F , M. GRAÑA , NIESELT K , H. NAYA
Publicado
Resumen
Evento: Internacional
Descripción: ISCB
Ciudad: Santiago de Chile
Año del evento: 2012
Palabras clave: Bioinformatics Amino acid changes in alignments
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
Medio de divulgación: Internet

A comparative study of CLL transcriptomic: Microarrays and NGS (2011)

LUCIA SPANGENBERG , BIANCHI S , N. REGO , PRITSCH O , DIGHIERO G , H. NAYA
Publicado
Resumen

Evento: Internacional
Descripción: Escuela Latinoamericana de Genética Humana
Ciudad: Caxias do Sul (Brasil)
Año del evento: 2011
Palabras clave: Chronic Lymphocytic Leukemia Microarrays Next Generation Sequencing
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática
Medio de divulgación: Papel

An easy way to incorporate phylogenetic uncertainty in the comparative model (2010)

LUCIA SPANGENBERG , N. REGO , HECTOR ROMERO , H. NAYA
Publicado
Resumen
Evento: Internacional
Descripción: ISCB - LA 2010
Ciudad: Montevideo
Año del evento: 2010
Palabras clave: phylogenetic mixed model bayesian model average
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática
Medio de divulgación: Papel

Evaluando la robustez del metodo comparativo (2010) Trabajo relevante

LUCIA SPANGENBERG , N. REGO , HECTOR ROMERO , H. NAYA
Publicado
Resumen
Evento: Internacional
Descripción: Congreso de la Sociedad Uruguaya de Biociencias
Año del evento: 2010
Palabras clave: phylogenetic mixed model bayesian model average
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática
Medio de divulgación: CD-Rom

TEXTOS EN PERIÓDICOS O REVISTAS

Farmacogenómica: aportes de las nuevas tecnologías hacia una medicina personalizada (2013)

Tendencias en Medicina
Revista
LUCIA SPANGENBERG , NAYA H

Palabras clave: genomica medica farmacogenomica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
Medio de divulgación: Papel
Fecha de publicación: 01/10/2013

Producción técnica

PRODUCTOS

MyATGC (2017)

, Software
LUCIA SPANGENBERG , RAGGIO V , HERRERA G , ROJAS M , VAZQUEZ L , H. NAYA , LOPEZ F

País: Uruguay
Disponibilidad: Restricta
Institución financiadora: ANII
Palabras clave: interpretacion mutaciones medicina genomica Procesamiento de lenguaje natural

Medio de divulgación: Otros
Plataforma para la interpretación de variantes humanas encontradas por NGS.

bacfier (2013)

, Software
LUCIA SPANGENBERG , G IRAOLA , H. NAYA
Un programa escrito en Java para la predicción de la patogenicidad en bacterias. El paper asociado "Reduced set of virulence genes allows high accuracy prediction of bacterial pathogenicity in humans"
País: Uruguay
Disponibilidad: Irrestricta
Institución financiadora: Institut Pasteur de Montevideo
Palabras clave: patogenicidad predicción
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática /
Medio de divulgación: Internet
https://code.google.com/p/bacfier/

bcool: Bringing to light significant Columns correlated with Organism Labels (2011)

, Software
LUCIA SPANGENBERG , H. NAYA
Paquete de R para la identificación de columnas de alineamientos asociados a meta data
País: Uruguay
Disponibilidad: Irrestricta
Institución financiadora: Instituto Pasteur de Montevideo
Palabras clave: amino acid properties phylogenetic mixed model R packages
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática
Medio de divulgación: Internet
http://cran.r-project.org/web/packages/bcool/index.html

BowtieBuilder (programa para la inferencia de redes de señales en la célula) (2009)

, Software
LUCIA SPANGENBERG
Programa que calcula redes de señales de transducción en la célula con la ayuda de estructuras bow tie
País: Alemania
Disponibilidad: Irrestricta
Institución financiadora: German Federal Ministry of Education and Research
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Computación /
Medio de divulgación: Internet

Evaluaciones

EVALUACIÓN DE PROYECTOS

EVALUACIÓN INDEPENDIENTE DE PROYECTOS

Proyecto CSIC (2021)

Uruguay
Cantidad: Menos de 5
Proyectos de Vinculación Universidad - Sociedad y Producción

Proyecto CSIC (2019)

Uruguay
Cantidad: Menos de 5

EVALUACIÓN DE PUBLICACIONES

REVISIONES

Publicacion en Human Genetics (2023)

Tipo de publicación: Anales
Cantidad: Menos de 5

Publicaciones en revistas arbitradas internacionales (2021)

Tipo de publicación: Anales
Cantidad: Menos de 5

Publicaciones en revistas arbitradas (2019 / 2019)

Tipo de publicación: Anales
Cantidad: Menos de 5

EVALUACIÓN DE EVENTOS Y CONGRESOS

LatinR 2018, Argentina (2018 / 2018)

Revisiones
Argentina

LatinR

JURADO DE TESIS

Ingeniería Matemática (2021)

Jurado de mesa de evaluación de tesis
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ingeniería / Centro de Matematica , Uruguay
Nivel de formación: Maestría

Ingeniería en computación, UDELAR (2011 / 2011)

Jurado de mesa de evaluación de tesis
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ingeniería / Inco , Uruguay
Nivel de formación: Grado
Plataforma de Integración de aplicaciones biológicas basada en ESB, estudiantes Javier Deferrari, Santiago Lopez, Jorge Sosa

Formación de RRHH

TUTORÍAS CONCLUIDAS

POSGRADO

Construction of a Post-Transcriptional Regulatory Network During Cardiomyocyte Differentiation (2020 - 2024)

Tesis de doctorado
Sector Extranjero/Internacional/Otros / Insituto Carlos Chagas/Fiocruz / Curitiba , Brasil
Programa: Programa de Pós-graduação em Biociências e Biotecnologia
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad (LUCIA SPANGENBERG)
Nombre del orientado: Aruana Hansel
País: Brasil
Palabras Clave: diferenciacion de celulas madre bioinformatica RNAseq
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Ciencias Biológicas / bioinformatica

GRADO

Estrategias de machine learning para el an ?alisis de historias cl ??nicas electr ?onicas para la detecci ?on precoz de enfermedades raras (2022 - 2023)

Tesis/Monografía de grado
Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut

Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Unidad de Bioinformática , Uruguay
Programa: Licenciatura en Bioquímica
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad (LUCIA SPANGENBERG , Leticia Cagnina)
Nombre del orientado: Matias Rolando
País: Uruguay
Palabras Clave: Enfermedades raras procesamiento de lenguaje natural aprendizaje automatico
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

Base de datos de variantes estructurales representativas de la población uruguaya (DBStructUR) (2022 - 2023)

Tesis/Monografía de grado
Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Unidad de Bioinformatica , Uruguay
Programa: Licenciatura en Ingeniería Biológica
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad (LUCIA SPANGENBERG , Camila Simoes , Gaston Note)
Nombre del orientado: Lucia Urquiola
País: Uruguay
Palabras Clave: variantes estructurales
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

Identificando variantes patogénicas en regiones no codificantes del genoma humano

Tesis/Monografía de grado
Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Unidad de Bioinformática , Uruguay
Tipo de orientación: Tutor único o principal
Nombre del orientado: Omega Petrazzini
País: Uruguay
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

Estudio de 41 marcadores genéticos de riesgo para la enfermedad de Alzheimer de inicio tardío en 20 genomas uruguayos y 26 del mundo

Tesis/Monografía de grado
Sector Educación Superior/Público / Universidad de la República / Facultad de Ciencias , Uruguay
Programa: Licenciatura en Biología Humana
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad
Nombre del orientado: Melanie Nuesch
País: Uruguay
Palabras Clave: genomica medica Alzheimer
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología y Biología de la Evolución

BioWiz: Una suite informática enfocada al laboratorio

Tesis/Monografía de grado
Sector Educación Superior/Privado / Universidad ORT Uruguay / Facultad de Ingeniería , Uruguay
Tipo de orientación: Asesor
Nombre del orientado: Federico Machado, Roque Giordano
País: Uruguay
Palabras Clave: suite informatica java
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

OTRAS

Analisis de RIP-seq en tripanosomátidos

Otras tutorías/orientaciones
Sector Extranjero/Internacional/Otros / Instituto Carlos Chagas , Brasil
Tipo de orientación: Asesor
Nombre del orientado: Saloe Bispo
País: Brasil
Palabras Clave: NGS SOLiD RIP-seq
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Otros Tópicos Biológicos / Bioinformatica

Análisis de regiones intergénicas de espiroquetas

Otras tutorías/orientaciones
Sector Extranjero/Internacional/Otros / / , Uruguay
Nombre del orientado: Elma Leite
País: Uruguay
Palabras Clave: Leptospira BLAST
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

miRNAs en la diferenciación de células madre

Otras tutorías/orientaciones
Sector Extranjero/Internacional/Otros / , Brasil
Tipo de orientación: Asesor
Nombre del orientado: Carol Origa
País: Brasil
Palabras Clave: células madre mesenquimales diferenciación miRNAs
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

TUTORÍAS EN MARCHA

POSGRADO

Implementaci ?on de herramientas de aprendizaje autom ?atico para la identificaci ?on de genes asociados a enfermedades raras neurol ?ogicas (2023) Trabajo relevante

Tesis de doctorado
Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Unidad de Bioinformática , Uruguay
Programa: PEDECIBA Biologia
Tipo de orientación: Tutor único o principal
Nombre del orientado: Camila Simoes
País/Idioma: Uruguay,
Palabras Clave: genomica medica inteligencia artificial genomica humana
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genomica humana

Clasificación de los subtipos de Cáncer de Pulmón de Células Pequeñas basada en aprendizaje automático: implicaciones para el pronóstico y la selección de la terapia (2022)

Tesis de maestria
Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Unidad de Bioinformática , Uruguay
Programa: Maestría en Bioinformática (PEDECIBA)
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad (LUCIA SPANGENBERG , Eike Staub)
Nombre del orientado: Nicole Kiedansky
País/Idioma: Uruguay,

Perfil genético de la Esclero-Hialinosis Focal y Segmentaria Primaria en Uruguay (2021)

Tesis de maestria
Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut

Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Unidad de Bioinformática , Uruguay
Programa: PROINBIO
Tipo de orientación: Cotutor en pie de igualdad (LUCIA SPANGENBERG , Jose Boggia)
Nombre del orientado: Federico Yandián
País/Idioma: Uruguay,
Palabras Clave: enfermedad renal genomica medica
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Bioinformatica

Utilización de tecnologías de secuenciado masivo para la detección de variantes estructurales y haplotipos largos asociados a enfermedades (2021)

Tesis de maestria
Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Unidad de Bioinformatica , Uruguay
Programa: Maestría en Bioinformática (PEDECIBA)
Tipo de orientación: Tutor único o principal
Nombre del orientado: Mariana Brandes
Medio de divulgación: Internet
País/Idioma: Uruguay, Español
Palabras Clave: genomica medica variantes estructurales

Desarrollo de herramienta para el análisis de ADN mitocondrial en el contexto de enfermedades raras (2020)

Tesis de maestria
Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Unidad de bioinformática , Uruguay
Programa: Maestría en Bioinformática (PEDECIBA)
Tipo de orientación: Tutor único o principal
Nombre del orientado: Gonzalo Javiel
Medio de divulgación: Internet
País/Idioma: Uruguay, Español
Palabras Clave: medicina genomica enfermedades mitocondriales plataforma de analisis
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

Otros datos relevantes

PREMIOS, HONORES Y TÍTULOS

Anneke Levelt-Senger's Prize 2023 (2023)

(Internacional)
premio internacional IANAS
Postulada por la academia Nacional de Ciencias Uruguaya para el premio internacional IANAS - Women for Science Winner of Anneke Levelt-Senger's Prize 2023, obteniendo una mención honorífica.

Gran premio Nacional de Medicina (2021)

(Nacional)
Academia Nacional de Medicina
?Desarrollo e implementación de procedimientos genómicos para el diagnóstico de susceptibilidad hereditaria al cáncer de mama y ovario en el hospital universitario?. Cayota, A., Delgado, L., Artagaveytia, N., Silveyra, N., Ximénez, S., Manrique, G., Simoes, C., Spangenberg, L., Naya, H., Sanguinetti, J., Blanco, V., Possi, T., Camejo, N., Castillo, C., y Cataldi, S.

Premio al proyecto "Vigilancia epidemiológica del COVID-19 en las fronteras uruguayas y análisis de su transmisión en el interior del país" (2020)

(Nacional)
Fundación Manuel Perez
Se obtuvo un premio por ser uno de los 7 proyectos aprobados en el llamado de la Fundación Manuel Perez para la lucha contra el COVID-19

ProExport (2017)

(Internacional)
URUGUAY XXI
ProExport es una herramienta que potencia la exportación de servicios. En este marco el programa selecciona a determinado emprendimientos para participar de una gira comercial a un país de interés. En este caso fue Colombia (Bogotá). En dicha gira, Uruguay XXI selecciona una agenda para tener reuniones intensivas durante dos días y facilitar la exportación de servicios.

seedstars for emerging countries (2017)

(Internacional)
Seedstars
Premio a emprendedores innovadores para competir en Suiza por una inversión de 500.000 dólares. Se ganó la fase regional (Uruguay) lo que nos permitió ir a competir contra los otros ganadores regionales en un evento global en Laussane.

MIT Technology Review under 35 (Uruguay-Argentina) (2016)

(Internacional)
MIT Technology Review
Obtuve un premio de innovación por el desarrollo de un algoritmo de determinacíon de patogenicidad de mutaciones en el marco de mi start-up GenLives incubada en BIOESPINN en el área de genomica médica. El premio fue otorgado por MIT-TR. Ganaban 10 participantes de todo Uruguay y Argentina. Fuimos 3 uruguayos y 7 Argentinos los ganadores.

PRESENTACIONES EN EVENTOS

26th Human Genome Meeting - HUGO-HGM 2023 (2023)

Congreso
URUGENOMES a national human genomics project
Brasil
Tipo de participación: Conferencista invitado
Nombre de la institución promotora: HUGO
Alcance geográfico: Internacional Palabras Clave: genomica humana genomica de poblaciones
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genomica

EMBO | EMBL Symposium: Reconstructing the human past: using ancient and modern genomics (2022)

Congreso
Indigenous ancestry in the Uruguayan population
Alemania
Tipo de participación: Poster
Nombre de la institución promotora: EMBL
Alcance geográfico: Internacional Palabras Clave: genomica humana aDNA ADN antiguo
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genomica

Women in Bioinformatics & Data Science LA Conference (2021)

Congreso
Charla oral del trabajo en genómica de poblacione y genómica médica
Argentina
Tipo de participación: Conferencista invitado
Nombre de la institución promotora: Women in Bioinformatics & Data Science LA Conference
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Bioinformática

Primer simposio Ecuatoriano-Venezolano de Jóvenes en Bioinformática (2021)

Congreso
Avances de la genomica humana en el contexto cientifico-medico uruguayo
Venezuela
Tipo de participación: Conferencista invitado Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Ciencias Biológicas / Bioinformatica

Genome Informatics (2018)

Congreso
Urugenomes project
Inglaterra
Tipo de participación: Expositor oral
Carga horaria: 40
Nombre de la institución promotora: Welcome Trust Genome Center Palabras Clave: Genomics Population genomics
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Biología y Biología de la Evolución / Genomica

Move de Movistar (2018)

Otra
MOVE es un evento que Movistar Uruguay organiza desde 2014, un foro de innovación y tecnología donde participan oradores nacionales e internacionales
Uruguay
Tipo de participación: Expositor oral
Carga horaria: 1
Nombre de la institución promotora: Movistar Palabras Clave: Speaker en el área de tecnologías disruptivas para el diagnóstico médico
Areas de conocimiento:
Ingeniería y Tecnología / Ingeniería Médica / Ingeniería Médica / Genomica y secuenciación

Pasteurizarte (2018)

Encuentro
Pasteurizarte es un evento en el Institut Pasteur de Montevideo en el que se busca combinar la ciencia, el arte y la sociedad.
Uruguay
Tipo de participación: Expositor oral
Carga horaria: 1
Nombre de la institución promotora: Institut Pasteur de Montevideo Palabras Clave: Lo que puede hacer la genómica por el deporte.
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genomica

Symposium Mitochondria and cell metabolism (2018)

Congreso
Diagnosis of mitochondrial diseases using NGS technologies
Uruguay
Tipo de participación: Expositor oral Palabras Clave: mitocondria
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / bioinformatica

Seminario Fiocruz pos graduação (2017)

Seminario
Seminario para los estudiantes e investigadores del Fiocruz Curitiba
Brasil
Tipo de participación: Expositor oral
Carga horaria: 1
Nombre de la institución promotora: Fiocruz Palabras Clave: genomica genomica medica genomica de poblaciones

Workshop in Cancer Perspectives (2017)

Simposio
Simposio de estudiantes de doctorado del IBIOBA (Institución partner del Max-Plank Institut)
Argentina
Tipo de participación: Expositor oral
Carga horaria: 18
Nombre de la institución promotora: IBIOBA Palabras Clave: genomica medica cancer

SmartTalent (2017)

Simposio
Evento motivacional para estudiantes

Uruguay
Tipo de participación: Expositor oral
Carga horaria: 1 Palabras Clave: emprendedores motivacional

ANII10 (2017)

Encuentro
Charla para los 10 años de ANII
Uruguay
Tipo de participación: Expositor oral
Carga horaria: 5 Palabras Clave: emprendedores ciencia

I Foro Internacional de Telemedicina y Telesalud-Uruguay (2017)

Congreso
Herramientas de análisis para interpretación de la secuenciación genômica en el contexto clínico
Uruguay
Tipo de participación: Expositor oral Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / genomica medica

XXII Congreso Latinoamericano de Patología Clínica (2014)

Congreso
Aportes del secuenciado masivo al análisis genómico en Medicina
Uruguay
Tipo de participación: Expositor oral
Carga horaria: 2
Nombre de la institución promotora: alapac/personas Palabras Clave: Bioinformática Secuenciado masivo
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

Workshop em Regulação Pós Trascricional em Eucariotos (2013)

Congreso
Post-transcriptional regulation during adipogenic differentiation via RNAseq data (SOLiD)
Uruguay
Tipo de participación: Poster
Carga horaria: 16
Nombre de la institución promotora: ICC-Fiocruz Palabras Clave: Stem cell differentiation NGS SOLiD
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

Novos e velhos saberes (2013)

Seminario
Diferenciação de células tronco mesenquimais: uma perspectiva de bioinformática. - Uma jornada controlada pela expressão e regulação -
Brasil
Tipo de participación: Expositor oral
Carga horaria: 1
Nombre de la institución promotora: UFBA Palabras Clave: Stem cell differentiation Transcriptomics NGS SOLiD
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

Seminario Pasteur (2013)

Seminario
Stem cells differentiation mechanisms from a bioinformatics perspective - gene expression and post transcriptional regulation
Uruguay
Tipo de participación: Expositor oral
Carga horaria: 1 Palabras Clave: Stem cell differentiation Transcriptomics NGS SOLiD

Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

SUB (2012)

Congreso
Estudios bioinformáticos de la diferenciación de CÉLULAS MADRE mesenquimales con tecnologías de nueva generación
Uruguay
Tipo de participación: Poster
Carga horaria: 16 Palabras Clave: NGS SOLiD
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

ISCB-LA (2012)

Congreso
Identifying associations between amino acid changes and meta information in alignments . ISCB Chile
Tipo de participación: Poster
Carga horaria: 24 Palabras Clave: R programming Alignments
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

ELAG Caxias do Sul (2011)

Congreso
A comparative study of CLL transcriptomic: Microarrays and NGS Escuela Latinoamericana de Genética Humana
Brasil
Tipo de participación: Poster
Carga horaria: 40
Nombre de la institución promotora: ELAG Palabras Clave: Transcriptomics
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática

ISCB-LA (2010)

Congreso
An easy way to incorporate phylogenetic uncertainty in the comparative model
Uruguay
Tipo de participación: Poster
Nombre de la institución promotora: International Society for Computational Biology Palabras Clave: Comparative phylogenetic model Bayesian model averaging
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática
SPANGENBERG L; REGO N; ROMERO H; NAYA H

XIII Jornadas de la SUB (2010)

Congreso
Evaluando la robustez del método comparativo
Uruguay
Tipo de participación: Expositor oral
Nombre de la institución promotora: Sociedad Uruguaya de Biociencias Palabras Clave: Modelo filogenético comparativo Promediado bayesiano de modelos
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias de la Computación e Información / Ciencias de la Información y Bioinformática / Bioinformática
SPANGENBERG L; REGO N; ROMERO H; NAYA H

JURADO/INTEGRANTE DE COMISIONES EVALUADORAS DE TRABAJOS ACADÉMICOS

CAS: comisión académica de seguimiento de doctorado (2018)

Candidato: Florencia Diaz
Tipo Jurado: Tesis de Doctorado
LUCIA SPANGENBERG , TORT, J.
Doctorado en Ciencias Básicas (UDELAR-PEDECIBA) / Sector Organizaciones Privadas sin Fines de Lucro/Sociedades Científico-Tecnológicas / Institut Pasteur de Montevideo / Institut Pasteur de Montevideo / Uruguay
País: Uruguay
Idioma: Español
Palabras Clave: T. cruzi transcriptomica pequeños ARN
Areas de conocimiento:
Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Bioquímica y Biología Molecular / Bioinformatica

Indicadores de producción

PRODUCCIÓN BIBLIOGRÁFICA	**50**
Artículos publicados en revistas científicas	43
Completo	43
Trabajos en eventos	6
Textos en periódicos	1
Revistas	1
PRODUCCIÓN TÉCNICA	**4**
Productos tecnológicos	4
EVALUACIONES	**8**
Evaluación de proyectos	2
Evaluación de eventos	1
Evaluación de publicaciones	3
Jurado de tesis	2
FORMACIÓN RRHH	**14**
Tutorías/Orientaciones/Supervisiones concluidas	9
Tesis/Monografía de grado	5
Otras tutorías/orientaciones	3
Tesis de doctorado	1
Tutorías/Orientaciones/Supervisiones en marcha	5
Tesis de maestria	4
Tesis de doctorado	1