

Curriculum Vitae

Julio Abayuba DA LUZ PEREIRA

Actualizado: 27/12/2017



Publicado: 27/12/2017

Sistema Nacional de Investigadores

Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica

Categorización actual: Nivel I

Ingreso al SNI: Activo(01/03/2010)

Datos generales

Información de contacto

E-mail: jdal@fmed.edu.uy

Teléfono: 598 47322154

Dirección: Laboratorio de Genética Molecular Humana. Gral Rivera 1350

Institución principal

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

Dirección institucional

Dirección: Regional Norte - UDeLaR / Laboratorio de Genética Molecular Humana. Gral Rivera 1350 / 50000 / Salto / Salto / Uruguay

Teléfono: (+1) 47322154

E-mail/Web: jdal@fmed.edu.uy

Formación

Formación concluida

Formación académica/Titulación

Posgrado

2007 - 2013

Doctorado

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

Título: Análisis molecular del cluster de genes de la beta-globina en la población uruguaya. Hemoglobinopatías, desequilibrio de ligamiento e historia recombinacional.

Tutor/es: Maria de Fátima Sonati y Mónica Sans

Obtención del título: 2013

Palabras clave: hemoglobinopatías; población uruguaya

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

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

2002 - 2004

Maestría

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

Título: Caracterización genética de los loci de las alfa y beta-globinas en dos sub-poblaciones afro-uruguayas: norte y sur

Tutor/es: Monica Sans

Obtención del título: 2004

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

Palabras clave: hemoglobina; poblaciones uruguayas; haplotipos

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

Grado

1989 - 1999

Grado

Licenciatura en Ciencias Biológicas

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

Título: Analisis de la Fertilidad en machos de Drosophila Ananassae

Tutor/es: Beatriz Goñi

Obtención del título: 1999

Palabras clave: drosophila

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

Construcción institucional

He consolidado el Polo de Genética en el CENUR Litoral Norte fortaleciendo las capacidades de investigación en Genética en la región. Adicionalmente, he contribuido a la creación del Comité de Ética para investigación con seres humanos del CENUR , siendo este el único no localizado en Montevideo. Este Comité es necesario, dado la radicación de grupos de varios grupos de investigación que trabajan con poblaciones humanas. También he contribuido en la formación del Departamento de Ciencias Biológicas del CENUR, soy representante docente del Área Científico-Tecnológica y miembro suplente de la Comisión Directiva de la sede Salto de CENUR Litoral Norte,

Sistema Nacional de Investigadores

Idiomas

Español

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

Inglés

Entiende (Regular) / Habla (Regular) / Lee (Bien) / Escribe (Bien)

Portugués

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

Areas de actuación

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

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

Actuación Profesional

Cargos desempeñados actualmente

Desde: 05/2013

Profesor Adjunto , (40 horas semanales / Dedicación total) , Regional Norte - UDeLaR , Uruguay

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

Vínculos con la institución

04/2001 - 04/2009, *Vínculo:* Asistente Grado 2 Dpto. de Genética, Docente Grado 2 Titular, (40 horas semanales / Dedicación total)

02/2007 - 07/2007, *Vínculo:* Supervisor de Trabajos Prácticos con función, (20 horas semanales)

09/2003 - 08/2005, *Vínculo:* Asistente contratado para la realización del , (40 horas semanales)

04/1997 - 04/2001, *Vínculo:* Ayudante del Departamento de Genética , Docente Grado 1 Titular, (20 horas semanales)

04/2009 - 04/2013, *Vínculo:* Profesor Adjunto Departamento de Genética, Docente Grado 3 Titular, (40 horas semanales / Dedicación total)

Actividades

04/1996 - Actual

Docencia , Grado

Genética General y Molecular en el Ciclo Básico, Biología Celular, Biología Tisular y Biología del Desarrollo , Medicina

07/2004 - Actual

Docencia , Maestría

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

05/2004 - 05/2004

Docencia , Perfeccionamiento

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

05/2003 - 09/2003

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

Caracterización genética de los loci de las alfa y beta globinas en dos sub-poblaciones afro-uruguayas.

04/2000 - 05/2000

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

Pasantía de entrenamiento en técnicas de determinación cuantitativa de fenilalanina, tirosina, ácido orótico y mucopolisacáridos para el diagnóstico de E.I.M

01/2010 - Actual

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Facultad de Medicina , Departamento de Genética

Análisis de los polimorfismos de los genes GSTM1, GSTT1 y GSTP1 en el desarrollo de la enfermedad de Parkinson , Coordinador o Responsable

04/1996 - Actual

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Facultad de Medicina UDELAR , dpto. de Genética

Programa de tamiz neonatal y de tamiz de alto riesgo para Errores Innatos del Metabolismo (E.I.M)

10/2009 - 10/2011

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Departamento de Genética

Epidemiología genética de la respuesta a la quimioterapia en leucemias pediátricas , Coordinador o Responsable

06/2010 - 12/2010

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Departamento de Genética. Facultad de Medicina

Establecimiento de un área limpia para Biología Molecular , Coordinador o Responsable

12/2006 - 12/2010

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Facultad de Medicina UDELAR , dpto. de Genética

Incidencia de alfa-talasemias en la población pediátrica del Centro Hospitalario Pereira Rosell. , Coordinador o Responsable

12/2006 - 12/2009

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Facultad de Medicina UDELAR , dpto. de Genética

Optimización del diagnóstico molecular de Beta-talasemias y hemoglobinopatías estructurales en la población pediátrica uruguaya , Coordinador o Responsable

09/2003 - 08/2005

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Facultad de Medicina UDELAR , dpto. de Genética

Métodos alternativos en la determinación de la carga viral: reacción en cadena de la polimerasa cuantitativa en tiempo real y su aplicación al diagnóstico de los infectados por el VIH

12/2002 - 12/2004

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Facultad de Medicina UDELAR , dpto. de Genética

Caracterización genética de los loci de las alfa y beta-globinas en dos sub-poblaciones afro-uruguayas: norte y sur

02/1996 - 07/1999

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Facultad de Ciencias UDELAR , Dpto. de Genética

Análisis de la fertilidad en machos de *D. ananassae*

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

[Vínculos con la institución](#)

02/1996 - 07/1998, *Vínculo:* Ayudante del Departamento de Genética de la F, (20 horas semanales)

Universidad de la República , Regional Norte - UDeLaR , Uruguay

Vínculos con la institución

05/2013 - Actual, Vínculo: [Profesor Adjunto, \(40 horas semanales / Dedicación total\)](#)

Actividades

05/2014 - Actual

Dirección y Administración , CENUR Noroeste-sede Salto , Sede Salto

Suplente de la Comisión Directiva de la sede Salto

03/2014 - 07/2014

Docencia , Grado

Introducción a la Genética Humana , Organizador/Coordinador , Carrera de Doctor en Facultad de Medicina. Materia optativa

08/2014 - 10/2014

Docencia , Especialización

Genética para Pediatría , Organizador/Coordinador , Posgrado de Pediatría. Facultad de Medicina

12/2014 - Actual

Gestión Académica , CENUR Noroeste-sede Salto , Sede Salto

Representante del orden docente en la Mesa del Área de Ciencia y Tecnología de la región

12/2017 - Actual

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

Análisis fármaco-genómico de la respuesta a la 6-Mercaptopurina en la Leucemia Linfoblástica Aguda , Integrante del Equipo

03/2014 - Actual

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Sede Salto CENUR Noroeste , Laboratorio de Genética Molecular Humana

Prevalência e Caracterização Molecular das Talassemias Alfa em Indivíduos com Hipocromia e Microcitose de uma População Uruguaya , Coordinador o Responsable

05/2013 - Actual

Proyectos de Investigación y Desarrollo , Regional Norte. UdelaR. Salto , Laboratorio de Genética Molecular Humana

Proyecto de Desarrollo Universitario en el Interior (PDU). Creación del Laboratorio de Genética Molecular Humana. Regional Norte. , Coordinador o Responsable

04/2015 - 04/2017

Proyectos de Investigación y Desarrollo , CENUR Noroeste-sede Salto , Laboratorio de Genética Molecular Humana

Rol de los factores genéticos en la prevalencia de anemia en niños de Salto, Uruguay , Coordinador o Responsable

Proyectos

2010 - Actual

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

preliminares indican una elevada frecuencia de las variantes de delección tanto en la muestra de pacientes como en la muestra control, mayores a las observadas en otras poblaciones analizadas.

Tipo: Investigación

Alumnos: 1(Especialización),

Equipo: Victor Raggio(Integrante); Carolina Ottati(Integrante); Elena Dieguez(Integrante)

Financiadores: Sin financiamiento / Cooperación

Palabras clave: GSTs; Parkinson; población uruguaya

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

2017 - Actual

Título: Análisis fármaco-genómico de la respuesta a la 6-Mercaptopurina en la Leucemia Linfoblástica Aguda, *Tipo de participación:* Integrante del Equipo, *Descripción:* La leucemia linfoblástica aguda (LLA) comprende casi el 30% de los cánceres pediátricos, en los cuales aproximadamente el 80% de los pacientes atendidos en el Servicio de Hemato-Oncología Pediátrica (SHOP) del Centro Hospitalario Pereira Rosell alcanzan una recuperación completa. El tratamiento de estas afecciones consiste en la administración simultánea de varios medicamentos diferentes durante dos o tres años. Sin embargo, el tratamiento actual se ve complicado por efectos adversos a corto y/o largo plazo, debido al estrecho rango farmacológico y a la acción inespecífica de estos medicamentos, provocando que cerca del 20% de los pacientes no puedan ser curados. El éxito del tratamiento actual con el protocolo BFM se atribuye, en parte, a los meses de mantenimiento del mismo; el cual prolonga la remisión obtenida durante la etapa de mantenimiento. A pesar del éxito del tratamiento, existe un porcentaje de pacientes (cerca del 20%) que no responden adecuadamente al tratamiento. Al mismo tiempo, debido al estrecho rango farmacológico y a la acción inespecífica de los fármacos, varios pacientes sufren eventos de toxicidad hematológica y/o hepática severa como consecuencia de la quimioterapia. Por tanto, una reducción de la toxicidad relacionada con los fármacos resultaría en una menor interrupción de la quimioterapia y por lo tanto en un menor número de recaídas de la enfermedad, provocando un aumento adicional en la tasa de supervivencia. Aunque parte del riesgo de recurrencia, la eficacia y/o la toxicidad pueden ser predichas a partir de características de cada paciente tales como la edad, el sexo, el conteo de glóbulos blancos, o la presencia de anomalías cromosómicas; más de la mitad de los pacientes que presentan toxicidad severa o no responden al tratamiento convencional no pueden ser detectados en base a estas características. Las variantes genéticas de enzimas involucradas en las vías de distribución y metabolización de los fármacos administrados a pacientes con LLA, juegan un rol importante en los efectos adversos y la eficacia del tratamiento. Por esta razón es importante determinar marcadores genéticos que puedan predecir tempranamente que pacientes pueden ser resistentes al tratamiento y/o tener efectos adversos, y así poder ajustar el tratamiento desde el inicio de la terapia. Recientemente nuestro grupo ha identificado que variantes en los genes TPMT y NUDT15 explican parte de las toxicidades hematológicas observadas en la etapa de mantenimiento en pacientes con LLA. Sin embargo estas variantes explican aproximadamente un 30% de las toxicidades observadas. El objetivo de este proyecto es identificar cuáles son las causas genéticas de toxicidad debido a 6-mercaptopurina. Para esto analizaremos variantes no relevadas en los genes TPMT y NUDT15 y polimorfismos en otros genes vinculados al metabolismo de la 6-mercaptopurina en pacientes con LLA.

Tipo: Investigación

Alumnos: 1(Maestría/Magister),

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

Palabras clave: farmacogenómica; Mercaptopurina; leucemia linfoblástica aguda; población uruguaya

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

2003 - Actual

Título: Métodos alternativos en la determinación de la carga viral: reacción en cadena de la polimerasa cuantitativa en tiempo real y su aplicación al diagnóstico de los infectados por el VIH,

Tipo: Desarrollo

Alumnos:

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

2014 - Actual

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

Tipo: Desarrollo

Alumnos: 1(Maestría/Magister),

Equipo: Ana Soler(Integrante); Fatima Sonati(Responsable); Daniela Ribeiro(Integrante); Magnum Santos(Integrante); Natalia Mota(Integrante)

Financiadores: CAPES/CNPq/MEC / Apoyo financiero

Palabras clave: hemoglobinopatias; alfa talasemias; MLPA

1996 - Actual

Título: Programa de tamiz neonatal y de tamiz de alto riesgo para Errores Innatos del Metabolismo (E.I.M),

Tipo: Desarrollo

Alumnos:

Financiadores: DINACYT/DICYT/CONICYT / Apoyo financiero

2013 - Actual

Título: Proyecto de Desarrollo Universitario en el Interior (PDU). Creación del Laboratorio de Genética Molecular Humana. Regional Norte., *Tipo de participación:* Coordinador o Responsable, *Descripción:* Este proyecto fue aprobado en el llamado a Polo de Desarrollo Universitario del Litoral Norte del año 2012 y comenzó a funcionar en mayo de 2013. El Laboratorio de Genética Molecular Humana de la Regional Norte de la Universidad de la República (UdelaR) se encuentra ubicado en la Regional Norte de la UdelaR, Salto. El responsable de este proyecto es el Dr. Julio da Luz, Prof. Adj. (Gr.3 DT) integrante de los siguientes grupos de investigación CSIC: Sección Clínica, Departamento de Genética, Facultad de Medicina (Id. 1054) y del grupo de Epidemiología Genética del Departamento de Genética, Facultad de Medicina (Id. 1699) La creación de este laboratorio cuenta con el apoyo académico y científico de ambos grupos así como del Departamento de Genética de la Facultad de Medicina en su conjunto, el cual esta dirigido por la Dra. Leda Roche. Adicionalmente mantiene una estrecha colaboración con el grupo de investigación Estudios de ancestralidad, diversidad y variabilidad biológica de las poblaciones humanas de Uruguay y América Latina dirigido por la Dra. Mónica Sans y con el Laboratorio de Hemoglobinas dirigido por la Dra. Maria Fatima Sonati, del Departamento de Patología Clínica de la Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Estadual de Campinas (UNICAMP), Brasil. Actividades de investigación El desarrollo de aplicaciones biotecnológicas y programas de salud vinculados a la genética requiere un conocimiento de la estructura genética de las poblaciones de cada región en particular así como la participación de los distintos actores vinculados a la salud. La población del Uruguay está conformada por el aporte de poblaciones de origen europeo, africano e indígenas americanos. Sin embargo la distribución geográfica es heterogénea observándose que más del 50% de los Afro-descendientes y el 45% de los descendientes de indígenas se encuentran en la región noreste y litoral norte. Aunque la estructura genética de la población de la región noreste del Uruguay ha sido ampliamente estudiada por el grupo de la Dra. Sans la estructura genética de la población del litoral del Uruguay ha sido poco estudiada hasta el momento. El desarrollo de la genética molecular humana en la región litoral norte permitirá investigar la presencia y distribución de enfermedades genéticas vinculadas a la ancestría de las poblaciones y el estudio de factores de riesgo genéticos de enfermedades comunes como el cáncer. Asimismo estas patologías se usarán como modelo para profundizar en el conocimiento de la estructura genética de estas poblaciones y de los mecanismos genéticos que incidieron en su formación. Estos desarrollos permitirán la formación de recursos humanos especializados en el tema pertenecientes a los Programas Regionales de Enseñanza Terciaria (PRET) así como la formación de jóvenes científicos. Las líneas de investigación a desarrollar son: 1) Hemoglobinopatías: aspectos genéticos, epidemiológicos y antropológicos, 2) Bases genéticas de la anemia, 3) Farmacogenética del cáncer y 4) Recombinación ectópica e inestabilidad cromosómica

Tipo: Desarrollo

Alumnos: 2(Maestría/Magister),

Equipo: Ana Maria Soler(Integrante); Julio Abayuba Da Luz Pereira(Responsable); Lorena da Silveira(Integrante)

Financiadores: Otra institución nacional / Comisión Coordinadora del Interior (- Universidad de la República. UdelaR / Apoyo financiero

Sistema Nacional de Investigadores

1996 - 1998

Título: Análisis de la fertilidad en machos de *D. ananassae*,

Tipo: Investigación

Alumnos: 1(Pregrado),

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

2002 - 2004

Título: Caracterización genética de los loci de las alfa y beta-globinas en dos sub-poblaciones afro-uruguayas: norte y sur,

Tipo: Investigación

Alumnos: 1(Maestría/Magister),

Financiadores: Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Beca

2006 - 2009

Título: Optimización del diagnóstico molecular de Beta-talasemias y hemoglobinopatías estructurales en la población pediátrica uruguaya, *Tipo de participación:* Coordinador o Responsable, *Descripción:* La transición epidemiológica causada por las mejoras en la higiene, nutrición y en el control de las enfermedades infecciosas ha puesto de manifiesto en los últimos años la importancia de las enfermedades hereditarias en el conjunto de las enfermedades. Por lo tanto es necesario que las organizaciones gubernamentales y sanitarias desarrollen programas vinculados al diagnóstico, control y manejo de las enfermedades genéticas prevalentes en cada país. Entre estas se destacan las enfermedades hereditarias de la hemoglobina, conocidas en conjunto como hemoglobinopatías. Estas son las enfermedades genéticas más frecuentes del mundo, como resultado de la ventaja selectiva de los portadores a la infección por la malaria. De acuerdo a la Organización Mundial de la Salud, se estima que aproximadamente 7% de la población mundial es portadora y que anualmente cerca de 400.000 niños nacen con una forma severa de hemoglobinopatía. Estas enfermedades alcanzan elevadas frecuencias en la región del Mediterráneo, África y el sudeste asiático. Debido a que la población uruguaya está formada principalmente por el aporte de poblaciones europeas mediterráneas (>90%) y poblaciones de origen africano (6%), las hemoglobinopatías pueden alcanzar frecuencias importantes en el Uruguay. La hemoglobinopatía más importante en las poblaciones africanas y afro-derivadas es la anemia falciforme producida por la hemoglobina S (HbS). Estudios preliminares han determinado una incidencia de 10% HbS en población afro-descendiente uruguaya. En las poblaciones mediterráneas (España, Italia, etc) las hemoglobinopatías más importantes son las -talasemias con frecuencias de portadores que varían entre un 1 y un 20%. Aunque en Uruguay no hay datos sobre su incidencia es esperable una frecuencia importante debido a que españoles e italianos son las que mayormente a contribuido a la población uruguaya. El centro de referencia en nuestro país para el manejo y tratamiento de pacientes pediátrico con estas patologías es el Centro Hemato-Oncológico del Hospital Pereira Rosell. En este trabajo planteamos determinar el espectro de mutaciones de -talasemias en la población uruguaya, desarrollar un diagnóstico molecular para la HbS y otras hemoglobinopatías estructurales y determinar una serie de polimorfismos involucrados en la heterogeneidad clínica de estas enfermedades. Aunque el diagnóstico clínico y bioquímico de estas enfermedades es relativamente fácil, el diagnóstico molecular le agrega algunas ventajas: - Debido a que estas hemoglobinopatías se deben fundamentalmente a mutaciones en las cadenas de globina de la hemoglobina adulta, el diagnóstico bioquímico (electroforesis de hemoglobinas) recién se puede hacer luego del cambio (switch) de la hemoglobina fetal a la adulta. - Estas enfermedades presentan una elevada heterogeneidad clínica, la cual es explicada en gran parte por el tipo de mutación que porten los individuos y por una serie de polimorfismos adyacentes al gen de la -globina. Por lo tanto la determinación de la mutación particular y de estos polimorfismos en cada individuo contribuirá a un mejor manejo clínico de los pacientes. - La determinación del espectro de mutaciones de -talasemias en nuestra población permitirá evaluar el establecimiento de programas de prevención por medio de la determinación de las mutaciones más frecuentes. - Adicionalmente el conocimiento de las mutaciones presentes en las familias afectadas y portadoras permitirá un adecuado asesoramiento genético. - Desde un punto de vista académico la determinación de las mutaciones ayudará a determinar el origen de estas y a su vez de las poblaciones a riesgo.

Tipo: Desarrollo

Alumnos: 2(Pregrado),

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

2010 - 2010

Título: Establecimiento de un área limpia para Biología Molecular, *Tipo de participación:* Coordinador o Responsable,

Tipo: Otra

Alumnos:

Equipo: Leda Roche(Responsable)

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

2006 - 2010

Título: Incidencia de alfa-talasemias en la población pediátrica del Centro Hospitalario Pereira Rosell., *Tipo de participación:* Coordinador o Responsable, *Descripción:* Las hemoglobinopatías son las enfermedades hereditarias monogénicas más frecuentes en el mundo debido a la ventaja selectiva que poseen los individuos heterocigotos para estas mutaciones contra la infección por el Plasmodium falciparum, agente causante de la malaria. Se estima que aproximadamente el 7% de la población mundial es portadora de alguna de estas mutaciones y que nacen entre 300.000 y 400.000 niños por año con una forma grave de hemoglobinopatía. En este trabajo analizamos una muestra de 400 individuos que concurren a realizarse exámenes de rutina en el CHPR. A estos individuos se les realizó un hemograma y se buscó la presencia de hemoglobinopatías estructurales, alfa y beta talasemias por técnicas bioquímicas y de biología molecular. Comparamos el genotipo con parámetros hematimétricos, ancestría, y lugar de nacimiento. En los resultados preliminares se observó que aproximadamente un 4,25% (18 individuos) presentó alguna hemoglobinopatía. De estos 0,75% (3) fueron heterocigotas para la hemoglobina S (βA/βS), 0,25% (1) portadores de beta talasemia (Codón 39 0 C→T) y 3,52% presentaron la α3,7 talasemia (1 homocigoto y 13 heterocigotos). Aproximadamente el 14% de la muestra analizada presenta microcitosis, de estos, el 18% presenta α3,7 talasemia comparado con el 3,52% de la muestra en general. Mientras que el 34,76% de la muestra posee al menos un ancestro afro-descendiente, en los individuos que presentan α3,7 talasemia este porcentaje aumenta al 71%. La frecuencia observada de HbS es compatible con datos anteriores realizados en muestras más pequeñas. Con los datos obtenidos se estima una frecuencia alélica para la mutación α3,7 de aprox. 3,5%, lo cual nos permite asumir al 5% de significancia, que la población está en equilibrio. Este es el primer estudio en un número elevado de individuos sobre la incidencia de hemoglobinopatías en el Uruguay. Los datos obtenidos indican que estas patologías son más frecuentes de lo pensado hasta el momento y que las α-talasemia pueden contribuir significativamente a la incidencia de las anemias en la población pediátrica del CHPR.

Tipo: Desarrollo

Alumnos: 2(Pregrado),

Financiadores: Otra institución nacional / Servicio de Hemato-Oncología Pediátrica del CHPR / Apoyo financiero

Palabras clave: hemoglobinopatías; talasemias; Hemoglobina S; población uruguaya

2009 - 2011

Título: Epidemiología genética de la respuesta a la quimioterapia en leucemias pediátricas, *Tipo de participación:* Coordinador o Responsable, *Descripción:* La farmacogenética es una de las áreas de mayor expansión e investigación actual. Se plantea que, conociendo el genotipo del paciente a tratar para una serie de variantes genéticas de relevancia, se puede indicar un tratamiento farmacológico individualizado, con mejores probabilidades de éxito y menores riesgos de efectos adversos. La farmacogenómica considera aspectos más amplios del genoma del paciente en este tipo de estudios. Así, se puede identificar un perfil genómico, estudiando un conjunto de genes, y en base al mismo seleccionar la terapéutica más apropiada. En hematología pediátrica se usan diversos fármacos cuyos beneficios a largo plazo no se pueden predecir y que pueden provocar efectos adversos graves, en algunos casos con un rango terapéutico estrecho. Por este motivo, se han buscado en los últimos años variantes genéticas que permitan evaluar estos riesgos a priori y aplicarlos a pacientes seleccionados. Así se han establecido asociaciones claras y útiles clínicamente; muchas otras están actualmente en evaluación. En este proyecto planteamos el análisis de un grupo de variantes genéticas seleccionadas y su correlación con la respuesta clínica a la terapia y el riesgo de efectos no deseados. Esto permitirá en algunos casos confirmar en nuestra población asociaciones ya demostradas y en otros aportar más datos en la búsqueda de evidencias sólidas de la importancia de estas variantes genéticas en la terapia de las Leucemias Linfoblásticas Agudas. En todos los casos aportará un perfil de frecuencia alélica de estas variantes para nuestra población. Son escasos los datos de este tipo en poblaciones sudamericanas y mestizadas como la nuestra. También en todos los casos permitirá el desarrollo de herramientas tecnológicas para el estudio de variantes genéticas de importancia médica. De acuerdo a los hallazgos se aportarán datos que pueden ser de valor en el manejo de los pacientes actualmente en tratamiento o que lo inicien a futuro.

Tipo: Investigación

Sistema Nacional de Investigadores

Alumnos: 1(Especialización),

Equipo: Amalia Avila(Integrante); Luis Castillo(Integrante); Victor Raggio(Integrante)

Financiadores: Otra institución nacional / Comisión honoraria para la lucha contra el cancer / Apoyo financiero

Palabras clave: Farmacogenética; Polimorfismos; población uruguaya

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

2015 - 2017

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

Tipo: Investigación

Sistema Nacional de Investigadores

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

Equipo: Ana Soler(Integrante); Roberto Varela(Integrante); Enrique Savio(Integrante); Mónica González(Integrante)

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

Palabras clave: anemia; talasemias; deficit de hierro

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

Producción científica/tecnológica

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

frecuentes del mundo, como resultado de la ventaja selectiva de los portadores a la infección por la malaria. De acuerdo a la Organización Mundial de la Salud, se estima que aproximadamente 7% de la población mundial es portadora y que anualmente cerca de 400.000 niños nacen con una forma severa de hemoglobinopatía. Estas enfermedades alcanzan elevadas frecuencias en la región del Mediterráneo, Africa el sudeste asiático. Entre las enfermedades comunes se destaca el cancer y dentro de esta patología los cancers pediátricos son de vital importancia. En Oncología pediátrica se destacan las leucemias agudas (LA), en particular la leucemia linfoblástica aguda (LLA), que comprende casi el 70% de los cancers pediátricos en las cuales más del 80% alcanzan una remisión completa en el Uruguay. Debido al estrecho rango farmacológico y a la acción inespecífica de los fármacos usados cerca del 20% de los pacientes no se curan, sufren toxicidad severa o no responden al tratamiento. Las variantes genéticas en las vías de metabolización y distribución de fármacos, que son frecuentes a nivel poblacional, están en la base de algunos de los efectos tóxicos y fenómenos de resistencia a fármacos. En hematología pediátrica se usan diversos fármacos con rangos terapéuticos estrechos con beneficios a largo plazo que no se pueden predecir y que pueden provocar efectos adversos graves. Por este motivo, se han buscado en los últimos años variantes genéticas que permitan evaluar estos riesgos a priori y aplicarlos a pacientes seleccionados. Así se han establecido asociaciones claras y útiles clínicamente; muchas otras están actualmente en evaluación. Debido a que la distribución y frecuencia de las mutaciones de hemoglobinopatías y de las variantes farmacogenéticas es heterogénea entre las distintas poblaciones, nuestro grupo está realizando un estudio poblacional para estudiar de ellas en el Uruguay ya que nuestra población está formada por el aporte de poblaciones mediterráneas, africanas y amerindias. Este estudio intenta determinar los riesgos asociados con estas variantes, la correlación entre fenotipo y genotipo y la importancia de la determinación de estas en el tratamiento y su impacto a nivel sanitario. Desde un punto de vista básico nos interesa estudiar el rol de diversos factores genéticos (recombinación, deriva génica, mezcla racial, etc) en la estructura genética de la población uruguaya.

Producción bibliográfica

Artículos publicados

Arbitrados

Completo

SOLER A; OLANO N; MÉNDEZ Y; LOPES A; SILVEIRA A; DABEZIES A; CASTILLO L; DA LUZ J

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

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

Áreas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hematología y Fármaco-genética

Medio de divulgación: Papel ; *Lugar de publicación:* UK ; *ISSN:* 00071048 ; *DOI:* 10.1111/bjh.14532

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



Completo

Sistema Nacional de Investigadores

SOLER A; SCHELOTTO M; MOTA NO; DORTA FERREIRA R; SONATI MD; DA LUZ J

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

Palabras clave: hemoglobinopathies; Alpha thalassemia; Deletion; Uruguayan population; Multiplex gap PCR

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

Medio de divulgación: Papel ; *Lugar de publicación:* UK ; *ISSN:* 03630269 ; *DOI:* 10.1080/03630269.2016.1200072

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



Completo

DA LUZ J; LÓPEZ P; KIMURA EM; ALBUQUERQUE DM; COSTA FF; SANS M; SONATI MF

A new α -thalassaemia frameshift mutation [48 (-T)] in a Uruguayan family.. International Journal of Laboratory Hematology, v.: 35 1, p.: 111 - 114, 2013

Palabras clave: anemia; genetics; hemoglobinopathy; thalassaemia

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

ISSN: 17515521 ; DOI: 10.1111/j.1751-553X.2012.01462.x



SCOPUS



Completo

DA LUZ J; AVILA A; ICASURIAGA S; GONGORA M; CASTILLO L; SERRON A; KIMURA EM; COSTA FF; SONATI MD; SANS M
Frequency and spectrum of hemoglobinopathy mutations in a paediatric population of Uruguay. Genetics and Molecular Biology, v.: 36 3, p.: 316 - 322, 2013

Palabras clave: hemoglobinopathies; thalassemsias; HbS; Uruguayan population

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

Medio de divulgación: Papel ; Lugar de publicación: Brasil ; ISSN: 14154757



SCOPUS

latindex



Sistema Nacional de Investigadores

Completo

DA LUZ J; LÓPEZ P; COSTA FF; SONATI MD; SANS M

Hb Southampton [61538;106(G8)Leu8594;PRO, CTG8594;CCG] in a Uruguayan woman. Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia, v.: 35 2, p.: 146 - 147, 2013

Palabras clave: hemoglobinopathies; hemolytic anemia; Uruguayan population

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

Medio de divulgación: Papel ; Lugar de publicación: Brasil ; ISSN: 15168484

SCOPUS

latindex



Completo

DA LUZ J; KIMURA EM; SONATI MD; COSTA FF; SANS M

Beta-globin gene cluster haplotypes in Afro-Uruguayans from two geographical regions (South and North). American Journal of Human Biology, v.: 22 1, p.: 124 - 128, 2010

Palabras clave: haplotypes; beta-globin genes; DNA polymorphism; Afro-descents

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

Medio de divulgación: Papel ; Lugar de publicación: EEUU ; ISSN: 10420533 ; DOI: 10.1002/ajhb.20961



SCOPUS



Completo

DA LUZ J; GÓNGORA MD; KIMURA EM; SONATI MF; COSTA FF; SANS M

Asociación de hemoglobina S (HbS) y beta talasemia en dos pacientes del Centro Hemato-Oncológico del Hospital Pereira Rosell. Revista Médica Del Uruguay, v.: 22 4, p.: 311 - 316, 2006

Palabras clave: hemoglobinopatias; beta talasemia; Uruguay

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genetica de Poblaciones

Medio de divulgación: Papel ; Lugar de publicación: Uruguay ; ISSN: 03033295 ; Idioma/Pais: Español/Uruguay

latindex

Completo

DA LUZ J; SANS M; KIMURA EM; ALBUQUERQUE DM; SONATI MD; COSTA FF

Alpha-thalassemia, HbS, and Beta-globin gene cluster haplotypes in two Afro-Uruguayan sub-populations from northern and southern Uruguay.. *Genetics and Molecular Biology*, v.: 29 4, p.: 595 - 600, 2006

Palabras clave: hemoglobinopathies; alpha-thalassemias; HbS; haplotypes; Afro-derived populations

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

Lugar de publicación: Brasil ; ISSN: 14154757



Artículos aceptados

Trabajos en eventos

Resumen

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

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

Evento: Internacional , 2do Congreso Latinoamericano de Farmacogenómica y Medicina Personalizada , Durango, México , 2017

Palabras clave: Farmacogenética; Mercaptopurina; leucemia linfoblástica aguda; población uruguaya

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

Medio de divulgación: CD-Rom;

Resumen

RUSSO S; SAVIO E; VARELA R; GONZALEZ M; DA LUZ J

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

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

Anales/Proceedings: Journal of Basic and Applied Genetics

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

Medio de divulgación: Internet; ISSN/ISBN: 1852-6233;

http://www.alag2016.org/admin/files/alag2016/upload/files/V.XXVIII_2016_Suppl1_19092016.pdf

Resumen

SOLER AM; ESPERÓN P; GILETTI A; DA LUZ J

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

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

Anales/Proceedings: Journal of Basic and Applied Genetics

Areas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Básica / Genética Humana / Hemato-oncología

Medio de divulgación: Internet; ISSN/ISBN: 1852-6233;

http://www.alag2016.org/admin/files/alag2016/upload/files/V.XXVIII_2016_Suppl1_19092016.pdf

Resumen

DA SILVEIRA L; SONATI MD; DA LUZ J

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

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

Anales/Proceedings: Journal of Basic and Applied Genetics

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

Medio de divulgación: Internet; ISSN/ISBN: 1852-6233;

http://www.alag2016.org/admin/files/alag2016/upload/files/V.XXVIII_2016_Suppl1_19092016.pdf

Sistema Nacional de Investigadores

Resumen

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

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

Evento: Regional , XXIV Congresso de Iniciação Científica da UNICAMP - , Campinas, Sao Paulo, Brasil , 2016

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

Medio de divulgación: Otros;

Financiación/Cooperación: CAPES / Beca

Resumen

DA LUZ J; SOLER AM; SCHELOTTO M

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

Evento: Nacional , Encuentro de Investigadores del Norte (EIN) , Paysandú , 2015

Palabras clave: hemoglobinopatias; alfa talasemias; población uruguaya

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

Medio de divulgación: Internet;

Resumen

DA LUZ J

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

Evento: Internacional , Encuentro de Investigadores del Norte (EIN) , Paysandú , 2015

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

Medio de divulgación: Internet;

Resumen

DA LUZ J

Pharmacogenetic in childhood Acute Lymphoblastic Leukemia , 2014

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

Anales/Proceedings: X Course – Latin American School of Human and Medical Genetics

Palabras clave: Leucemia; farmacogenómica

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

Medio de divulgación: Internet;

Resumen

DA LUZ J; VARELA R; SAVIO E; GONZALEZ M

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

Evento: Nacional , XV Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias , Piriapolis , 2014

Anales/Proceedings: XV Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias

Palabras clave: anemia; talasemias; deficit de hierro

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

Resumen

DA LUZ J

Mutaciones de hemoglobinopatías en la población uruguaya , 2013

Evento: Nacional , II Jornadas de Investigación en Biología Humana , Paysandú

Anales/Proceedings: II Jornadas de Investigación en Biología Humana

Palabras clave: hemoglobinopatias; población uruguaya

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

Medio de divulgación: Otros;

Resumen

DA LUZ J; LÓPEZ P; SOLER A; SANS M

Hemoglobinopatías en el Uruguay. , 2012

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

Palabras clave: hemoglobinopatías; talasemias; Hemoglobina S

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

Medio de divulgación: Internet;

Resumen

DA LUZ J; AVILA A; SOLER A; SANS M

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

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

Palabras clave: hemoglobinopatías; talasemias; población uruguaya

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

Medio de divulgación: Internet;

Resumen

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

Farmacogenética de las leucemias pediátricas , 2012

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

Palabras clave: Leucemia; farmacogenómica

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

Medio de divulgación: Internet;

Resumen

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

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

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

Palabras clave: leucemias; hemato-oncología; farmacogenómica

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

Resumen

DA LUZ J; SOLER A

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

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

Anales/Proceedings: XII Congreso Colombiano y VI Congreso Internacional de Genética Humana.

Palabras clave: leucemias; farmacogenómica

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

Medio de divulgación: Papel;

Resumen

DA LUZ J; SOLER A; PEREIRA R; AVILA A

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

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

Anales/Proceedings: XIV Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias.

Palabras clave: leucemias; farmacogenómica

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

Medio de divulgación: Papel;

Resumen

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

Etiología genética del retardo del neurodesarrollo en la población del Uruguay. , 2011

Evento: Internacional , II CONGRESO LATINOAMERICANO DE GENÉTICA HUMANA. , San José. Costa Rica , 2011

Palabras clave: genetica

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

Resumen

DA LUZ J; AVILA; SERRÓN; SANS

Origen de las mutaciones de hemoglobinopatías en la población uruguaya. , 2010

Evento: Nacional , XII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias , Piriapolis , 2010

Palabras clave: hemoglobinopatías; población uruguaya

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

Medio de divulgación: Internet;

Comisión Sectorial de Investigación Científica - UDeLaR / Apoyo financiero; Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas / Apoyo financiero

<http://sub2010.programacientifico.info/programa/abstract/index.php>

Resumen

DA LUZ J; OTTATI; RAGGIO; DIEGUEZ

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

Evento: Nacional , XIII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias , Piriapolis , 2010

Palabras clave: Parkinson; GSTs; población uruguaya

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

Medio de divulgación: Internet;

Financiación/Cooperación: Otra institución nacional / Comisión honoraria de lucha contra el cáncer / Apoyo financiero

<http://sub2010.programacientifico.info/programa/abstract/index.php>

Resumen

DA LUZ J

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

Evento: Internacional , Congreso de la Sociedad de Bioquímica y Biología Molecular , Montevideo , 2009

Palabras clave: hemoglobinopathies; Uruguayan population

Areas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Ciencias de la Salud / Epidemiología / Genética Medica

Resumen

AVILA A; SERRON A; GÓNGORA MD; DA LUZ J

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

Evento: Nacional , Sociedad Uruguaya de Biociencias , Minas, Lavalleja , 2007

Palabras clave: hemoglobinopathies; Uruguayan population

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

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

Financiación/Cooperación: Otra institución nacional / Servicio de Hemato-Oncología Pediátrica del CHPR / Apoyo financiero

Resumen

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

Gangliosidosis GM1 y GM2 Presentación de 6 pacientes , 2007

Evento: Internacional , VI Congreso latinoamericano de Errores Innatos del Metabolismo y Pesquisa Neonatal , Punta del Este, Maldonado , 2007

Palabras clave: gangliosidosis

Areas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Otros tipos de Medicina Clínica / Genética Medica

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

Resumen

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

Enfermedades Lisosomales: Presentación de 12 Casos , 2007

Evento: Internacional , VI Congreso latinoamericano de Errores Innatos del Metabolismo y Pesquisa Neonatal , Punta del Este, Maldonado , 2007

Palabras clave: lysosomal disorders

Areas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Otros tipos de Medicina Clínica / Genética Medica

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

Resumen

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

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

Evento: Internacional , VI Congreso latinoamericano de Errores Innatos del Metabolismo y Pesquisa Neonatal , Punta del Este, Maldonado , 2007

Palabras clave: Niemann-Pick

Areas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Otros tipos de Medicina Clínica / Genética Medica

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

Resumen

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

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

Evento: Internacional , VI Congreso latinoamericano de Errores Innatos del Metabolismo y Pesquisa Neonatal , Punta del Este, Maldonado , 2007

Palabras clave: EIM

Areas del conocimiento: Ciencias Médicas y de la Salud / Medicina Clínica / Otros tipos de Medicina Clínica / Genética Medica

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

Resumen

DA LUZ J; SONATI MF; SANS M

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

Evento: Nacional , Sociedad Uruguaya de Biociencias. , Minas, Lavalleja , 2005

Palabras clave: Afro-Uruguayan population; beta globin haplotypes

Areas del conocimiento: Ciencias Naturales y Exactas / Ciencias Biológicas / Genética y Herencia / Genetica de Poblaciones

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

Resumen

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

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

Evento: Nacional , Sociedad Uruguaya de Biociencias. , Minas, Lavalleja. , 2005

Palabras clave: Real Time PCR; HIV

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

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

Resumen

DA LUZ J; SONATI MF; SANS M

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

Evento: Nacional , Tercer Encuentro de Jovenes Biologos. PEDECIBA BIOLOGIA. Facultad de Ciencias , Montevideo , 2004

Palabras clave: globins; Afro-Uruguayan population

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

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

Resumen

DA LUZ J; GOÑI B

."Progenie total vs. eclosión de los huevos en *D. ananassae* , 2000

Evento: Nacional , Sociedad Uruguaya de Biociencias , Solis, Canelones , 2000

Palabras clave: *Drosophila ananassae*

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

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

Resumen

DA LUZ J; GOÑI B

Análisis de la fertilidad en machos de *D. ananassae* , 1999

Evento: Nacional , Primeras Jornadas de Zoología del Uruguay Facultad de Ciencias , Montevideo , 1999

Palabras clave: *Drosophila ananassae*

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

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

Evaluaciones

Evaluación de Proyectos

2015

Institución financiadora: ANII Post-doc Nacionales

Cantidad: Menos de 5

Facultad de Medicina

Proyecto de Postdoctorado nacional

Evaluación de Proyectos

2010 / 2010

Institución financiadora: ANII

Cantidad: Menos de 5

ANII , Uruguay

Evaluación de Eventos

2015

Nombre: Encuentro de Investigadores del Norte. EIN 2,

CENUR Litoral Norte. Universidad de la República

7 resúmenes evaluados

Evaluación de Publicaciones

2017

Nombre: Gene,

Cantidad: Menos de 5

Evaluación de Publicaciones

2017

Nombre: Leukemia & Lymphoma.,

Cantidad: Menos de 5

Evaluación de Publicaciones

2010 / 2010

Nombre: American Journal of Human Biology,

Cantidad: Menos de 5

Evaluación de Convocatorias Concursables

2017

Nombre: Profesor Adjunto para el Polo de Genómica y Bioinformática,

Cantidad: Menos de 5

CENUR Litoral Norte-sede Salto

Formación de RRHH

Tutorías concluidas

Posgrado

Tesis de maestría

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

Tipo de orientación: Tutor único o principal

Nombre del orientado: Ana María Soler

Centro Universitario Región Litoral Norte , Uruguay , PEDECIBA

Palabras clave: Farmacogenética; farmacogenómica; Mercaptopurina; metotrexato; población uruguaya

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

País/Idioma: Uruguay/Español

Otras

Otras tutorías/orientaciones

Variantes de los genes Tmprss6 y Tf en la prevalencia de microcitosis 2017 , 2017

Tipo de orientación: Asesor/Orientador

Nombre del orientado: Bruna Facanalli

Centro Universitario Región Litoral Norte , Uruguay

Palabras clave: microcitosis; genética; Tmprss6; Tf

País/Idioma: Uruguay/Español

Otras tutorías/orientaciones

Pasantía de entrenamiento en Genética , 2011

Tipo de orientación: Tutor único o principal

Nombre del orientado: Ronan Pereira

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

País/Idioma: Uruguay/Español

Información adicional: La pasantía es parte de la curricula de la carrera de Biomedicina de la Universidade Federal da Ciências da Saúde de Porto Alegre, Brazil. <http://www.ufcspa.edu.br/>

Tutorías en marcha

Posgrado

Tesis de doctorado

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

Tipo de orientación: Tutor único o principal

Nombre del orientado: Ana Soler

Centro Universitario Región Litoral Norte , Uruguay , PEDECIBA

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

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

País/Idioma: Uruguay/Español

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

Otros datos relevantes

Jurado/Integrante de comisiones evaluadoras de trabajos académicos

Tesis

Candidato: Natalia Pi

DA LUZ J

Fenotipos de trastornos asociados a premutaciones del gen FMR1 , 2017

Tesis (PEDECIBA) - Facultad de Medicina - UDeLaR - Uruguay

Referencias adicionales: Uruguay , Español

Candidato: Tatiana Velázquez

DA LUZ J; GARCÍA G

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

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

Referencias adicionales: Uruguay , Español

Candidato: Lorena Becco

DA LUZ J

Clonado y expresión de la proteína TcPop2 de T. Cruzi , 2010

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

Referencias adicionales: Uruguay , Español

Presentaciones en eventos

Congreso

Hemoglobinopatías en el Uruguay , 2012

Tipo de participación: Poster,

Referencias adicionales: Uruguay; *Nombre del evento:* XII Congreso Uruguayo de Hematología;

Palabras clave: hemoglobinopatias; talasemias; Uruguay

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

Congreso

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

Tipo de participación: Expositor oral,

Referencias adicionales: Uruguay; *Nombre del evento:* XII Congreso Uruguayo de Hematología;

Palabras clave: alfa talasemias; Uruguay

Congreso

Farmacogenética de las leucemias pediátricas , 2012

Tipo de participación: Poster,

Referencias adicionales: Uruguay; *Nombre del evento:* XII Congreso Uruguayo de Hematología.;

Palabras clave: Farmacogenética; Leucemia

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

Congreso

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

Tipo de participación: Poster,

Referencias adicionales: Uruguay; *Nombre del evento:* XII Congreso Uruguayo de Hematología. ;

Palabras clave: Farmacogenética; Cáncer

Congreso

Diagnóstico molecular de las talasemias , 2010

Tipo de participación: Conferencista Invitado,

Referencias adicionales: Uruguay; *Nombre del evento:* XIII Congreso Uruguayo de Patología Clínica. III Jornada de Residentes; *Nombre de la institución promotora:* Sociedad Uruguaya de Patología Clínica

Seminario

Hemoglobina S. Aspectos genéticos, históricos y epidemiológicos , 2013

Tipo de participación: Expositor oral,

Referencias adicionales: Uruguay; *Nombre del evento:* Anemia falciforme: herencia africana, un desafío de salud colectiva; *Nombre de la institución promotora:* UDA Canelones al este, Medicina Familiar y Comunitaria, Medicina Preventiva y Social, Unidad de Sociología de la Salud, Triangulación Cultural, Iniciativas Sanitarias

Palabras clave: Hemoglobina S; población uruguaya

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

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

Simposio

Hemoglobinopatías: aspectos antropológicos, epidemiológicos y genéticos , 2013

Tipo de participación: Moderador,

Referencias adicionales: Uruguay; *Nombre del evento:* II Jornadas de Investigación en Biología Humana y I Jornadas de Extensión en Biología Humana; *Nombre de la institución promotora:* Licenciatura en Biología Humana

Palabras clave: hemoglobinopatías

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

Simposio

Hemoglobinopatías: aspectos antropológicos, epidemiológicos y genéticos , 2013

Tipo de participación: Expositor oral,

Referencias adicionales: Uruguay; *Nombre del evento:* II Jornadas de Investigación en Biología Humana y I Jornadas de Extensión en Biología Humana; *Nombre de la institución promotora:* Licenciatura en Biología Humana

Palabras clave: hemoglobinopatías; talasemias; población uruguaya

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

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

ADN, proteínas y enzimas

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

Simposio

Alfa talasemias en la población de niños afro-descendientes en un hospital montevideano , 2011

Tipo de participación: Conferencista invitado,

Referencias adicionales: Uruguay; *Nombre del evento:* Herencia Africana en el Uruguay; *Nombre de la institución promotora:* Espacio Afro-Uruguayo de y para la región

Indicadores de producción

<i>Producción bibliográfica</i>	38
<i>Artículos publicados en revistas científicas</i>	8
Completo (Arbitrada)	8
<i>Artículos aceptados para publicación en revistas científicas</i>	0
<i>Trabajos en eventos</i>	30
Resumen (No Arbitrada)	30
<i>Libros y capítulos de libros publicados</i>	0
<i>Textos en periódicos</i>	0
<i>Documentos de trabajo</i>	0
<i>Producción técnica</i>	0
<i>Productos tecnológicos</i>	0
<i>Procesos o técnicas</i>	0
<i>Trabajos técnicos</i>	0
<i>Otros tipos</i>	0
<i>Evaluaciones</i>	8
Evaluación de Proyectos	2
Evaluación de Eventos	1
Evaluación de Publicaciones	3
Evaluación de Convocatorias Concursables	2
<i>Formación de RRHH</i>	4
<i>Tutorías/Orientaciones/Supervisiones concluidas</i>	3
Tesis de maestría	1
Otras tutorías/orientaciones	2

<i>Tutorías/Orientaciones/Supervisiones en marcha</i>	1
Tesis de doctorado	1

Sistema Nacional de Investigadores

Sistema Nacional de Investigadores