

# INFORME ANUAL de SERVICIO DOCENTE

Año 2011

<b>Nombre del Servicio:</b>	Depto. Genética
<b>Responsable del Servicio:</b>	Leda Denise Roche Lowczy
<b>Dirección:</b>	Gral. Flores 2125
<b>Teléfono:</b>	29243414 Int 3469 o 3463
<b>Fax:</b>	29249563
<b>e-mail:</b>	lroche@fmed.edu.uy
<b>Pág. Web:</b>	www.genetica.fmed.edu.uy

## I Personal docente / Residentes

<b>Nombre del Docente</b>	<b>Grado</b>	<b>Carácter</b>	<b>Especialización</b>
Leda Denise Roche Lowczy	5	Titular	Doctorado (PhD)
Maria Mirta Rodriguez Escanlar	5	Contratado	Médico (MD)
Jose Francisco Tort Almeida	4	Titular	Doctorado (PhD)
Faride Maria Uturbey Cairus	3	Interino	Médico (MD)
Helena Rodriguez Maseda	3	Contratado	Médico (MD)
Julio Abayubá Da Luz Pereira	3	Titular	Magister (MSc)
Maria Ana Duhagon Serrat	3	Titular	Doctorado (PhD)
Bernardo Rómulo Bertoni Jara	3	Dedicación total	Doctorado (PhD)
Victor Enrique Raggio Risso	3	Titular	Médico (MD)
Ileana Patricia Corvo Mautone	2	Titular	Médico (MD)
Mónica Inés Cappetta Sapriza	2	Titular	Magister (MSc)
Jose Gabriel Rinaldi Simons	2	Titular	Doctorado (PhD)
Pablo Christian Smircich Ruzo	2	Titular	Magister (MSc)
Maria Alejandra Tapie Nicolini	2	Titular	Médico (MD)
Maria Gabriela Cassina Gomez	2	Interino	Licenciado
Santiago Fontenla Martinez	1	Titular	Médico (MD)
Laura Patricia Cardozo Scarone	1	Titular	Médico (MD)
Nicolas Dell`oca Runco	1	Contratado	Médico (MD)
Natalia Pi Denis	1	Titular	Médico (MD)
Santiago Roberto Chavez Garcia	1	Titular	Médico (MD)
Ana Maria Soler Cantera	1	Titular	Médico (MD)
Jorge Enrique Souto Silva	1	Titular	Médico (MD)
Lorena Da Silveira De Moura	1	Titular	Licenciado
Tatiana Velazquez Colombo	1	Titular	Médico (MD)
Analia Sanguinetti Terradas	1	Titular	Médico (MD)
Tatiana Noel Basika Cabrera	1	Contratado	Médico (MD)

Rafael Santiago Fort Canobra	1	Titular	Médico (MD)
------------------------------	---	---------	-------------

**Nombre del Residente**

Consideraciones generales

## II Actividades del Personal Docente

**Leda Denise Roche Lowczy**

Tipo	Tarea/s	Horas sem.(*)	Horas año
Docencia	EVA - UdelaR, Prueba, Clases de Post Grado, Disc. grupales / seminarios / AGP, Preparación G1 / G2,	8:20	400:0
Docencia + Asistencia	Round Clínicos,	1:40	80:0
Docencia + Investigación	Otros,	8:20	400:0
Investigación	Otros,	6:15	300:0
Gestión	Otros,	12:30	600:0
Cogobierno	Otros,	2:5	100:0

### Otras actividades de formación de RRHH

Actividad	Duración	Tareas que realizó
Diploma de Genética Médica	Todo el año	En 2011 se inició este curso de postgrado de la Escuela de Graduados dirigido por Leda Roche y Víctor Raggio

**Maria Mirta Rodriguez Escanlar**

Tipo	Tarea/s	Horas sem.(*)	Horas año
Docencia	Teóricos, Ateneos, EVA - UdelaR, Prueba,	2:14	107:0
Docencia + Asistencia	Act. Policlínica, Round Clínicos, Act. Policlínica,	13:33	650:0
Investigación	Otros,	8:20	400:0

**Jose Francisco Tort Almeida**

Tipo	Tarea/s	Horas sem.(*)	Horas año
Docencia	Prueba, EVA - UdelaR, Disc. grupales / seminarios / AGP, Teóricos, Prueba, Práctico, EVA - UdelaR, EVA - UdelaR, Prueba, Teóricos, Disc. grupales / seminarios / AGP, Práctico, Clases de Post Grado, Clases de Post Grado,	9:2	434:0
Gestión	Otros,	4:10	200:0

**Faride Maria Uturbey Cairus**

Tipo	Tarea/s	Horas sem.(*)	Horas año
------	---------	---------------	-----------

Docencia	Disc. grupales / seminarios / AGP, Práctico, Prueba, EVA - UdelaR, EVA - UdelaR, Teóricos, EVA - UdelaR, Teóricos, Disc. grupales / seminarios / AGP, Práctico,	8:18	398:0
----------	---	------	-------

**Helena Rodriguez Maseda**

**El docente no ha ingresado ningún dato Actividades del personal docente**

**Julio Abayubá Da Luz Pereira**

Tipo	Tarea/s	Horas sem.(*)	Horas año
Docencia	Práctico, EVA - UdelaR, Disc. grupales / seminarios / AGP, Prueba, Prueba, Teóricos, EVA - UdelaR, EVA - UdelaR, Teóricos,	4:13	202:0
Docencia + Investigación	Otros,	9:10	440:0
Asistencia		4:10	200:0
Investigación	Otros,	9:10	440:0
Gestión	Otros,	6:15	300:0
Cogobierno	Otros,	1:3	50:0

**Otras actividades de formación de RRHH**

Actividad	Duración	Tareas que realizó
Pasantía de entrenamiento en Biología Molecular	4 meses	Tutor del Bachiller Ronan Pereira, estudiante de la carrera de Biomedicina de la Universidad de Ciencias de la Salud de Porto Alegre, Brasil. Esta pasantía es obligatoria para la obtención del título en Biomedicina.

**Maria Ana Duhagon Serrat**

Tipo	Tarea/s	Horas sem.(*)	Horas año
Docencia	Práctico, Teóricos, Prueba, EVA - UdelaR, Clases de Post Grado, Teóricos, EVA - UdelaR, Práctico, Práctico,	6:35	316:0

**Bernardo Rómulo Bertoni Jara**

Tipo	Tarea/s	Horas sem.(*)	Horas año
Docencia	Disc. grupales / seminarios / AGP, Prueba, EVA - UdelaR, Prueba, EVA - UdelaR, Teóricos, Práctico, Clases de Post Grado,	8:5	388:0
Docencia + Investigación	Otros,	10:25	500:0
Investigación	Otros,	8:20	400:0
Gestión	Otros,	4:10	200:0

Cogobierno	Otros,	6:15	300:0
------------	--------	------	-------

### Otras actividades de formación de RRHH

Actividad	Duración	Tareas que realizó
Enseñanza de Posgrado	3 días	Docencia directa (teórico y práctico) en el curso PEDECIBA Epigenética y Cáncer
Enseñanza de Posgrado	2 días	Curso de posgrado PEDECIBA y PROINBIO Genética Molecular en Medicina

### Victor Enrique Raggio Risso

Tipo	Tarea/s	Horas sem.(*)	Horas año
Docencia	Teóricos, Prueba, Prueba, Disc. grupales / seminarios / AGP, Teóricos, EVA - UdelaR, Otros entornos virtuales,	5:48	278:0
Docencia + Asistencia	Act. Policlínica, Round Clínicos,	7:55	380:0
Docencia + Investigación	Otros,	1:3	50:0
Asistencia	Act. Policlínica, Round Clínicos,	7:18	350:0
Investigación	Otros,	4:10	200:0
Gestión	Otros,	1:3	50:0

### Ileana Patricia Corvo Mautone

Tipo	Tarea/s	Horas sem.(*)	Horas año
Docencia	Teóricos, Práctico, Prueba, EVA - UdelaR, Teóricos,	3:9	151:0
Investigación	Otros,	16:0	768:0

### Cursos, seminarios, etc. realizados en el marco de su formación personal

Título	Duración	Lugar
Pasantía de Investigación	45 días	Sandler Center for Drug Discovery (UCSF)

### Mónica Inés Cappetta Sapriza

Tipo	Tarea/s	Horas sem.(*)	Horas año
Docencia	Práctico, EVA - UdelaR, Prueba, EVA - UdelaR, Clases de Post Grado, Teóricos, Prueba, Clases de Post Grado, Clases de Post Grado, Disc. grupales / seminarios / AGP, Disc. grupales / seminarios / AGP,	6:28	310:0
Investigación	Otros,	22:55	1100:0
Gestión	Otros,	5:13	250:0

### Cursos, seminarios, etc. realizados en el marco de su formación personal

<b>Título</b>	<b>Duración</b>	<b>Lugar</b>
Curso "Introducción a la programación en R"	3 semanas	Facultad de Ciencias

**Jose Gabriel Rinaldi Simons**

<b>Tipo</b>	<b>Tarea/s</b>	<b>Horas sem.(*)</b>	<b>Horas año</b>
Docencia	Disc. grupales / seminarios / AGP, Práctico, Prueba, Teóricos, EVA - UdelaR, EVA - UdelaR, Práctico,	5:55	284:0

**Pablo Christian Smircich Ruzo**

<b>Tipo</b>	<b>Tarea/s</b>	<b>Horas sem.(*)</b>	<b>Horas año</b>
Docencia	Práctico, Teóricos, Prueba, EVA - UdelaR, Teóricos, EVA - UdelaR, Práctico,	5:10	248:0

**Maria Alejandra Tapie Nicolini**

<b>Tipo</b>	<b>Tarea/s</b>	<b>Horas sem.(*)</b>	<b>Horas año</b>
Docencia	Teóricos, Ateneos, EVA - UdelaR, Teóricos, Prueba, Teóricos, Disc. grupales / seminarios / AGP, Prueba,	7:14	347:0
Docencia + Asistencia	Act. Policlínica, Act. Policlínica, Round Clínicos,	7:55	380:0
Asistencia	Act. Policlínica, Act. Policlínica, Round Clínicos,	12:30	600:0

**Maria Gabriela Cassina Gomez**

<b>Tipo</b>	<b>Tarea/s</b>	<b>Horas sem.(*)</b>	<b>Horas año</b>
Docencia	Prueba, EVA - UdelaR, Teóricos, Prueba, EVA - UdelaR, Práctico, Disc. grupales / seminarios / AGP, Preparación G1 / G2, Práctico,	7:15	348:0
Docencia + Asistencia	Otros,	2:5	100:0
Asistencia	Otros,	6:15	300:0

**Santiago Fontenla Martinez**

**El docente no ha ingresado ningún dato Actividades del personal docente**

**Laura Patricia Cardozo Scarone**

<b>Tipo</b>	<b>Tarea/s</b>	<b>Horas sem.(*)</b>	<b>Horas año</b>
-------------	----------------	----------------------	------------------

Docencia	Prueba, Prueba, Disc. grupales / seminarios / AGP, Disc. grupales / seminarios / AGP, Disc. grupales / seminarios / AGP, Prueba, Disc. grupales / seminarios / AGP, Prueba, EVA - UdelaR, Práctico, Disc. grupales / seminarios / AGP, Práctico,	7:48	374:0
Investigación	Otros, Otros,	8:20	400:0

**Nicolas Dell'oca Runco**

**El docente no ha ingresado ningún dato Actividades del personal docente**

**Natalia Pi Denis**

Tipo	Tarea/s	Horas sem.(*)	Horas año
Docencia	EVA - UdelaR, Disc. grupales / seminarios / AGP, Práctico, Prueba, Disc. grupales / seminarios / AGP, Disc. grupales / seminarios / AGP, Disc. grupales / seminarios / AGP, Prueba, Disc. grupales / seminarios / AGP, Prueba, Prueba,	3:53	186:0

**Santiago Roberto Chavez Garcia**

**El docente no ha ingresado ningún dato Actividades del personal docente**

**Ana Maria Soler Cantera**

Tipo	Tarea/s	Horas sem.(*)	Horas año
Docencia	Prueba, EVA - UdelaR, Disc. grupales / seminarios / AGP, Práctico, Disc. grupales / seminarios / AGP, Disc. grupales / seminarios / AGP, Prueba, Disc. grupales / seminarios / AGP, Prueba, Disc. grupales / seminarios / AGP, Prueba,	3:53	186:0

**Cursos, seminarios, etc. realizados en el marco de su formación personal**

Título	Duración	Lugar
Curso de actualización y Posgrado "Genética Molecular y Medicina"	60 horas durante 16 semanas	Facultad de Medicina

**Jorge Enrique Souto Silva**

Tipo	Tarea/s	Horas sem.(*)	Horas año
Docencia	Práctico, Prueba, EVA - UdelaR, Disc. grupales / seminarios / AGP, Disc. grupales / seminarios / AGP, Disc. grupales / seminarios / AGP, Disc. grupales / seminarios / AGP, Prueba, Disc. grupales / seminarios / AGP, Prueba, Prueba,	3:53	186:0
Investigación	Otros,	18:40	896:0

**Lorena Da Silveira De Moura**

Tipo	Tarea/s	Horas sem.(*)	Horas año
Docencia	Disc. grupales / seminarios / AGP, Práctico, Prueba, EVA - UdelaR, Disc. grupales / seminarios / AGP, Disc. grupales / seminarios / AGP, Prueba, Disc. grupales / seminarios / AGP, Prueba, Disc. grupales / seminarios / AGP, Prueba,	3:53	186:0

#### Tatiana Velazquez Colombo

Tipo	Tarea/s	Horas sem.(*)	Horas año
Docencia	Práctico, Prueba, EVA - UdelaR, Disc. grupales / seminarios / AGP, Disc. grupales / seminarios / AGP, Disc. grupales / seminarios / AGP, Disc. grupales / seminarios / AGP, Prueba, Disc. grupales / seminarios / AGP, Prueba, Prueba,	3:53	186:0
Investigación	Otros,	18:40	896:0

#### Analia Sanguinetti Terradas

Tipo	Tarea/s	Horas sem.(*)	Horas año
Docencia	Práctico, Prueba, Prueba, Disc. grupales / seminarios / AGP, Disc. grupales / seminarios / AGP, Disc. grupales / seminarios / AGP, Disc. grupales / seminarios / AGP, Prueba, Disc. grupales / seminarios / AGP, Prueba, EVA - UdelaR, Práctico, Disc. grupales / seminarios / AGP, Disc. grupales / seminarios / AGP,	10:10	488:0
Asistencia		5:13	250:0
Investigación	Otros,	4:10	200:0

#### Tatiana Noel Basika Cabrera

**El docente no ha ingresado ningún dato Actividades del personal docente**

#### Rafael Santiago Fort Canobra

**El docente no ha ingresado ningún dato Actividades del personal docente**

(\* El cálculo de las horas semanales es una aproximación ya que sólo toma en cuenta la licencia ordinaria de los docentes, es decir, se hace sobre 48 semanas anuales

#### Elaboración de Material Didáctico

Tipo	Título	Descripción	Autor/es
Informático	Página web Depto Genética	Página con recursos docentes y de investigación en Genética	Pablo Christian Smircich Ruzo; Jose Francisco Tort Almeida
Audiovisual	Principios de Biología del Desarrollo CBCC5	Material para clases del CBCC5	Jose Francisco Tort Almeida; Mónica Inés Cappetta Sapriza

Impreso	GUÍA DOCENTE DE ACCION TUTORIAL- 2013	Guía de acción tutorial para Aprendizaje Basado en Problemas y Trabajo de Campo en el Ciclo de Introducción a las Ciencias de la Salud de la carrera de Doctor en Medicina para el año 2013	Rodolfo Levin Echeverri; Magdalena Placeres Cabrera; Andrea De Lourdes Rodriguez Vignoli; Silvia Texeira Vallejo; Leda Denise Roche Lowczy; Veronica Tortora Peduto; Maria Alejandra Toledo Viera; Maria Noel Alvarez Cal; Felipe Schelotto Guillamon; Laura Betancor Garcia; Mariela Garau Alvarez; Graciela Sofia Castellano Bentancur; Solange Coito Andreoni; Walner Daniel Da Rosa Alvarez; Clara Del Rocio Niz Larrosa; Estela Mabel Retamoso Fernandez; Mariana Valentina Cora Dubinsky; Maria Paula Abelenda Ramon; Luciana Silvera Bonelli; Natalia Nion Perdomo; Martin Turell Novo; Maria Agustina Minut Gubitosi; Robert Brian Barce Pintos; Carlos Andres Costa Gonzalez; Raquel Margarita Baraibar Penco; Graciela Clara Cruz Cruz; Juan Eduardo Gil Yacobazzo
---------	---	---	--

#### Orientación de tesis y otros postgrados

##### Orientación de tesis

Tipo	Doctorando/Maestrando	Título	Orientador	Institución	Año de Inicio	Año de Finalización
Doctorado	Jose Gabriel Rinaldi Simmons	Doctor en Biología	Jose Francisco Tort Almeida	PEDECIBA	2007	2011
Doctorado	Monica Cappetta	Variación poblacional de los patrones de metilación del ADN en individuos afectados por cáncer de mama o melanoma esporádico e individuos sanos	Bernardo Rómulo Bertoni Jara	PEDECIBA	2010	
Doctorado	Ileana Corvo	Especificidad de sustratos de proteasas parasitarias	Jose Francisco Tort Almeida	PEDECIBA Biología	2010	



Doctorado	Ileana Corvo	Especificidad de sustratos de proteasas parasitarias	Leda Denise Roche Lowczy	PEDECIBA Biología	2009	
Doctorado	Carolina Ottati	Estudio funcional de microARNs desregulados en Cáncer de Próstata	Maria Ana Duhagon Serrat	PEDECIBA	2011	
Doctorado	Santiago Fontenla	Papel de los ARN pequeños en la invasión de Fasciola hepatica	Jose Francisco Tort Almeida	Pedeciba Bioinformatica	2012	
Maestría	Rafael Fort	Estudio de hsa-miR-886-3p en cáncer de próstata	Maria Ana Duhagon Serrat	PEDECIBA	2012	
Maestría	German Caurla	Caracterización de células proliferantes en platelmintos parásitos y estudio de los marcadores moleculares PCNA y nanos	Jose Francisco Tort Almeida	PEDECIBA Biología	2011	
Maestría	Nicolas Dell Oca	Genómica funcional en Fasciola hepatica	Jose Francisco Tort Almeida	PEDECIBA Biología	2008	
Maestría	Andrés Lescano	Genética Enf. Parkinson	Leda Denise Roche Lowczy	PROINBIO	2010	
Maestría	Santiago Chavez	“Genómica del ciclo celular de T. cruzi”	Maria Ana Duhagon Serrat	PEDECIBA	2012	
Maestría	Natalia Pi Denis	Estudio de fenotipos patológicos de premutaciones del gen FMR1	Leda Denise Roche Lowczy		2012	

Maestría	Valentina Colistro	Efectos de los procesos microevolutivos en la estructura haplotípica y su aplicación en enfermedades complejas	Bernardo Rómulo Bertoni Jara	PEDECIBA	2008	2012
Maestría	Jimena Hochmann	“Identificación y caracterización de regiones cromosómicas asociadas a melanoma esporádico en el Uruguay mediante el método de mapeo por mestizaje: MC1R como posible gen candidato	Bernardo Rómulo Bertoni Jara	PEDECIBA	2008	2012

#### Otros Postgrados

Nombre del estudiante	Especialidad	Título del proyecto	Año de Inicio	Año de Finalización
Anabella Barrios	Iniciación a la investigación - ANII	Genómica funcional en huevos de Fasciola hepática	2012	

**El Servicio participa de actividades (ateneos, etc.) de otros Servicios: Sí**

**El Servicio es responsable de la Coordinación General de Ciclos / UTIs: Sí**

#### Consideraciones generales

Nuestro Departamento cuenta con un plantel docente muy calificado y con una integración balanceada entre Médicos, estudiantes de Medicina, estudiantes y Licenciados de Biología y Bioquímica, clínicos e investigadores básicos, que nos permite desarrollar un enfoque interdisciplinario y una estrecha relación básico-clínica.

En las actividades asistenciales, docentes y de investigación que desarrolla nuestro Dpto. contamos con la colaboración honoraria de docentes que tuvieron cargo en Facultad y otros colaboradores estudiantes de postgrado y/o participantes de proyectos de investigación.

Docentes que tuvieron cargo en el Departamento:

Dr. Pablo López (Asistente Dpto. de Genética hasta 2011)

Dra. María Boidi (Asistente Dpto. de Genética hasta 2010), participa en la UDA de Medicina Prenatal como colaboradora del Dpto de Genética.

Dr. Nicolás Curbelo (Asistente Dpto. de Genética hasta 2006)

Lic. Silvana Pereyra (Asistente Dpto. de Genética hasta 2010)  
 Lic. Lucía Pastro (Ayudante Dpto. de Genética hasta 2011)  
 Lic. Jimena Hochmann (Ayudante Dpto. de Genética hasta 2011)  
 Lic. Carolina Ottati (Ayudante Dpto. de Genética hasta 2011)  
 Lic. Amalia Ávila (Ayudante Dpto. de Genética hasta 2008)  
 Dr. Luis Vernengo, médico colaborador honorario desde 1998

Otros colaboradores:

Lic. Valentina Colistro (Fac. de Humanidades)  
 Dr. Andrés Lescano, Postgrado de Neurología, estudiante del ProInBio  
 Br. Lucía Brignoni (Fac. de Ciencias)  
 Msc. Martín Cancela (UFRGS, Porto Alegre, Brasil)

### III Actividades asistenciales

#### Actividad en Internación

Indicador	Dato	Detalle
Número de interconsultas a otros Servicios intra o extra-hospitalarios	100	

#### Otros Procedimientos

Indicador	Dato	Detalle
Número de Procedimientos Diagnósticos de coordinación realizados	148 Cariotipos	
Número de Procedimientos Diagnósticos de coordinación realizados	62 Análisis de Orina para detección de Errores Innatos del Metabolismo	
Número de Procedimientos Diagnósticos de coordinación realizados	60 extracciones de ADN	

#### Actividad en Consulta Ambulatoria (Policlínica)

Indicador	Dato	Detalle
Número de horas/semanales asignadas a docentes	1500	

#### Consideraciones generales

La Sección Clínica del Departamento de Genética, dirigida por el Prof. Adjunto Dr. Víctor Raggio de la Facultad de Medicina atiende las policlínicas que se detallan abajo y además realiza interconsultas con pacientes internados y de otras especialidades.

Nuestra Facultad cuenta actualmente con un pequeño grupo calificado de genetistas clínicos y citogenetistas que se destaca en nuestro medio y que puede constituir el núcleo alrededor del cual se formaran los futuros recursos humanos en Genética Médica. En el 2011 se inició el Diploma de Genética Médica que aspiramos que se convierta en una Especialidad en un mediano plazo. Este grupo necesita recursos de la Facultad y de ASSE para cumplir esa tarea, y si ese apoyo no se concreta a mediano plazo, la formación de recursos humanos en genética clínica se verá seriamente comprometido, y las tendencias muestran que nuestra Facultad corre el riesgo de que esta actividad se traslade a otros organismos.

Actualmente, la mayor limitación para el desarrollo de la Genética Médica en nuestra Facultad y en el subsistema público de atención a la salud, es la falta de recursos humanos, docentes y médicos

genetistas. Si bien también necesitamos mejorar la infraestructura, y no contamos con ningún apoyo administrativo en las policlínicas, creemos que estas deficiencias tan importantes son nuestra segunda prioridad con respecto a los recursos humanos docentes, que entre otras cosas tienen que gestionar la concreción de las necesidades de infraestructura.

Estas policlínicas, cuyas tareas más destacadas son el diagnóstico y asesoramiento genético, no están atendiendo las actuales demandas de los servicios clínicos.

Si bien presentamos el desarrollo de la Sección Clínica al llamado al Programa UDAS, nuestra propuesta no fue apoyada, si bien tampoco fue rechazada.

En noviembre de 2012 solicitamos la transformación de un cargo grado 3 general del Dpto de Genética en un Grado 4 clínico, de esta manera pasaríamos de 2 a 3 cargos dedicados a la atención de las Policlínicas e interconsultas, pero esta medida simplemente nos permitirá prolongar por un par de años la situación deficitaria de este servicio.

#### POLICLINICAS

Policlínica de Genética (Pediatria), CHPR

Policlínica de Genética Prenatal, CHPR

Policlínica de Genética (adultos), Hospital de Clínicas

Policlínica de Enfermedad de Parkinson y movimientos anormales (Neurogenética), Hospital de Clínicas

### IV Producción de conocimiento

#### En Revistas Arbitradas Internacionales

Título	Fecha de publicación	Detalle	Autor/es
Collagenolytic activities of the major secreted cathepsin L peptidases involved in the virulence of the helminth pathogen, <i>Fasciola hepatica</i> .	05/04/2011	PLoS Negl Trop Dis. 2011 Apr 5;5(4):e1012.	Robinson MW; Ileana Patricia Corvo Mautone; Jones PM,; George AM; Padula MP; To J; Cancela M; Jose Gabriel Rinaldi Simons; Jose Francisco Tort Almeida; Leda Denise Roche Lowczy; Dalton JP
The recombinant gut-associated M17 leucine aminopeptidase in combination with different adjuvants confers a high level of protection against <i>Fasciola hepatica</i> infection in sheep	08/11/2011	Vaccine. 2011 Nov 8;29(48):9057-63	Maggioli G; Acosta D; Silveira F; Rossi S; Giacaman S; Tatiana Noel Basika Cabrera; Gayo V; Rosadilla D; Leda Denise Roche Lowczy; Jose Francisco Tort Almeida; Carmona C

An antibiotic selection marker for schistosome transgenesis.	29/11/2011	Int J Parasitol. 2012 Jan;42(1):123-30.	Jose Gabriel Rinaldi Simons; Suttiprapa S; Jose Francisco Tort Almeida; Folley AE; Skinner DE; Brindley PJ
Genetic manipulation of Schistosoma haematobium, the neglected schistosome.	11/10/2011	PLoS Negl Trop Dis. 2011 Oct;5(10):e1348.	Jose Gabriel Rinaldi Simons; Okatcha TI; Popratiloff A; Ayuk MA; Suttiprapa S; Mann VH; Liang YS; Lewis FA; Loukas A; Brindley PJ
Human U6 promoter drives stronger shRNA activity than its schistosome orthologue in Schistosoma mansoni and human fibrosarcoma cells.	28/09/2011	Transgenic Res. 2011 Sep 28. [Epub ahead of print]	Duvoisin R; Ayuk MA; Jose Gabriel Rinaldi Simons; Suttiprapa S; Mann VH; Lee CM; Harris N; Brindley PJ
Prototypic chromatin insulator cHS4 protects retroviral transgene from silencing in Schistosoma mansoni.	15/09/2011	Transgenic Res. 2011 Sep 15. [Epub ahead of print]	Suttiprapa S; Jose Gabriel Rinaldi Simons; Brindley PJ
Establishing transgenic schistosomes.	05/08/2011	PLoS Negl Trop Dis. 2011 Aug;5(8):e1230. doi: 10.1371/	Mann VH; Suttiprapa S; Jose Gabriel Rinaldi Simons; Brindley PJ
Genetic manipulation of schistosomes - progress with integration competent vectors.	19/08/2011	Parasitology. 2011 Aug 19:1-10.	Suttiprapa S; Jose Gabriel Rinaldi Simons; Brindley PJ
The metastasis-associated protein-1 gene encodes a host permissive factor for schistosomiasis, a leading global cause of inflammation and cancer.	5/7/2011	Hepatology. 2011 Jul;54(1):285-95. doi: 10.1002/hep.24354.	Nair SS; Bommana A; Bethony JM; Lyon AJ; Ohshiro K; Pakala SB; Jose Gabriel Rinaldi Simons; Keegan B; Suttiprapa S; Periago MV; Hotez PJ; Brindley PJ; Kumar R

Schistosoma mansoni U6 gene promoter-driven short hairpin RNA induces RNA interference in human fibrosarcoma cells and schistosomules.	1/6/2011	Int J Parasitol. 2011 Jun;41(7):783-9.	Ayuk MA; Suttiaprapa S; Jose Gabriel Rinaldi Simons; Mann VH; Lee CM; Brindley PJ
Quantitative retrotransposon anchored PCR confirms transduction efficiency of transgenes in adult Schistosoma mansoni.	2/5/2011	Mol Biochem Parasitol. 2011 May;177(1):70-6	Jose Gabriel Rinaldi Simons; Suttiaprapa S; Brindley PJ
Comparative genomic analysis of dinucleotide repeats in Tritryps.	1/11/2011	Gene. 2011 Nov 1;487(1):29-37.	Maria Ana Duhagon Serrat; Pablo Christian Smircich Ruzo; Forteza D; Naya H; Williams N; Garat B
Pharmacogenomics and cancer stem cells: a changing landscape?	1/8/2011	Trends Pharmacol Sci. 2011 Aug;32(8):487-94.	Crea F; Maria Ana Duhagon Serrat; Farrar WL; Danesi R
Lrrk2 p.Q1111H substitution and Parkinson's disease in Latin America	1/9/2011	Parkinsonism Relat Disord. 2011 Sep;17(8):629-31	Mata IF; Wilhoite GJ; , Bacon JA;; Cornejo-Olivas M; Mazzetti P; Marca V; Ortega O; Acosta O; Cosentino C; torres L; Medina AC; Perez-Pastene C; Díaz-Grez F; Vilariño-Güell C; Venegas P; Miranda M; Trujillo-Godoy O; Layson L; Avello R; Dieguez E; Victor Enrique Raggio Risso; Micheli F; Perandones C; Alvarez V; Segura-Aguilar J; Farrer MJ; Zabetian CP; Ross OA

Novel ancestral Dysferlin splicing mutation which migrated from the Iberian peninsula to South America.	09/03/2011	Neuromuscul Disord. 2011 May;21(5):328-37	Vernengo Luis; Oliveira J; Krahn M; Vieira E; Santos R; Carrasco L; Negrao L; Panuncio A; Leturcq F; Labelle V; Bronze da Rocha E; Mesa R; Pizzarossa C; Levy N; Maria Mirta Rodriguez Escanlar
Inverted formin 2 mutations with variable expression in patients with sporadic and hereditary focal and segmental glomerulosclerosis.	01/08/2011	Kidney Int. 2012 Jan;81(1):94-9. doi: 10.1038/ki.2011.297. Epub 2011 Aug 24.	
NOVEL DYSF SPLICING MUTATION WHICH MIGRATED FROM THE IBERIAN PENINSULA TO SOUTH AMERICA. Report of the first Uruguayan patient diagnosed with dysferlinopathy and four Portuguese patients, sharing the common ancestral mutation: del exon12 /intron12 (c.1180_	3/2011	Neuromuscular Disorders	Luis Vernengo; Jorge Olivera; Martin Krahn; Emilia Vieira; Rosario Santos; Luisa Carrasco; Luis Negrao; Ana Luisa Panuncio Buono; France Leturq; Veronique Labelle; Elsa Bonze Da Rosa; María del Rosario Mesa; Carlos Pizzarosa; Nicholas Levyc; Maria Mirta Rodriguez Escanlar
DNA as molecular target of analogous palladium and platinum anti-Trypanosoma cruzi compounds: a comparative study.	02/07/2012	Journal of Inorganic Biochemistry, specila issue celebrating Bio-Inorganic Chemistry in Latin America, 10.1016/j.jinorgbio.2011.07.018	Vieites M; Pablo Christian Smircich Ruzo; Maria Teresa Pagano Puentes; Pastro Lucía; Luane F; Terenzi H; Prieto MJ; Virtudes Moreno; Garat B; Dinorah Gambino

**En Revistas Arbitradas Nacionales**

Título	Fecha de publicación	Detalle	Autor/es
--------	----------------------	---------	----------

Previendo el infarto en el adulto joven: GENYCO, un registro nacional de hipercolesterolemia familiar		REV URUG CARDIOL 2011; 26: 16-26.	STOLL M; Lorenzo M; Victor Enrique Raggio Risso; Esperon P; ZELARAYAN M
---	--	-----------------------------------	---

### Capítulos de Libros

Título	Fecha de publicación	Detalle	Autor/es
Genética de la Insuficiencia Cardíaca		Oficina del Libro Facultad de Medicina	Victor Enrique Raggio Risso; Lorenzo M
Admixture Mapping and Genetic Technologies: Perspectives from Latin America	01/12/2011	Estados Unidos	Bernardo Rómulo Bertoni Jara
The Effect of Inflammation on Preterm Birth	30/12/2011	Preterm Birth - Mother and Child, Edited by: John C. Morrison ISBN 978-953-307-828-1, Publisher: InTech Publication date: January 2012	Grazzia Rey Diaz; Silvana Pereyra; Tatiana Velazquez Colombo; Daniel Grasso; Justo Germán Alonso Tellechea; Bernardo Rómulo Bertoni Jara; Rossana Sapiro Schwartz
The Effect of Inflammation on Preterm Birth			Grazzia Rey Diaz; Silvana Pereyra; Tatiana Velazquez Colombo; Daniel Grasso; Justo Germán Alonso Tellechea; Rossana Sapiro Schwartz
The effect of inflammation on preterm birth ,	1/8/11	INTECH OPEN ACCESS PUBLISHER , Rijeka, Croatia	Rossana Sapiro Schwartz; Justo Germán Alonso Tellechea; Bernardo Rómulo Bertoni Jara; Tatiana Velazquez Colombo; Grazzia Rey Diaz

### Trabajos o Resúmenes para Congresos o Seminarios

Título	Fecha de publicación	Detalle	Autor/es
GENYCO: Genes y Colesterol. Registro Nacional de Hipercolesterolemia Familiar (Uruguay)	1/5/2011	II CONGRESO LATINOAMERICANO DE GENÉTICA HUMANA, San José, Costa Rica, mayo 2011.	Lorenzo M; Esperon P; Victor Enrique Raggio Risso; Mujica G,; Fernandez G; ZELARAYAN M



Bases moleculares de la Hipercolesterolemia Familiar en el Registro GENYCO (Uruguay)	1/5/2011	II CONGRESO LATINOAMERICANO DE GENÉTICA HUMANA, San José, Costa Rica	Esperon P; Victor Enrique Raggio Risso; Lorenzo M; STOLL M
Etiología genética del retardo del neurodesarrollo en la población del Uruguay,	1/5/2011	II CONGRESO LATINOAMERICANO DE GENÉTICA HUMANA, San José, Costa Rica	Leda Denise Roche Lowczy; Faride Maria Uturbey Cairus; Pablo Alejandro Lopez Pedrozo; Victor Enrique Raggio Risso; Maria Mirta Rodriguez Escanlar; Julio Abayubá Da Luz Pereira; Gutierrez Laura; Laura Patricia Cardozo Scarone; Analia Sanguinetti Terradas; Maria Gabriela Cassina Gomez; Maria Alejandra Tapie Nicolini; Maria Mirta Boidi Hernandez; Curbelo Nicolas; Guecaimburu Rosario; Hernandez Maria Eugenia
GENOTIPOS VKORC1 Y CYP2C9 EN LA RESPUESTA INDIVIDUAL A LA WARFARINA	1/9/2011	XXII Congreso Internacional del Grupo Cooperativo Latinoamericano de Hemostasis y Trombosis Montevideo, Uruguay,	Lorenzo M; Esperon P; Victor Enrique Raggio Risso; Goyeneche L; Taube I; STOLL M
FIRST YEAR EXPERIENCE IN REPRODUCTIVE GENETIC CONSULTATION	1/1/2011	10th World Congress of Perinatal Medicine, Punta del Este, Uruguay,	Victor Enrique Raggio Risso; Maria Mirta Boidi Hernandez; Leda Denise Roche Lowczy; Ana Beatriz Bianchi Moise

Aspectos Paraclínicos en el diagnóstico de las demencias. Genes y Demencias	30/11/2011	I Congreso Regional de Demencias – II Congreso Nacional de Demencias – I Congreso Nacional de Neuropsiquiatría Montevideo, Uruguay..	Victor Enrique Raggio Risso
Disostosis craneofacial. Síndrome de Crouzon.	20/5/2011	Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética	Maria Mirta Boidi Hernandez; Victor Enrique Raggio Risso; Maria Mirta Rodriguez Escanlar; Leda Denise Roche Lowczy
Diagnostico molecular de mutaciones y premutaciones del gen FMR1 (Síndrome de X-frágil).	20/5/2011	Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética	Natalia Pi Denis; Maria Alejandra Tapie Nicolini; Victor Enrique Raggio Risso; Curbelo Nicolas; Maria Mirta Boidi Hernandez; Leda Denise Roche Lowczy
Displasia Tanatoforica Tipo I. Boidi, M; Raggio, V; Rodriguez, M; Roche, L. Síndrome de Seckel y Ompd, presentación de casos.	1/7/2011	Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética	Maria Mirta Boidi Hernandez; Maria Alejandra Tapie Nicolini; Curbelo Nicolas; Pablo Alejandro Lopez Pedrozo; Laura Patricia Cardozo Scarone; Analia Sanguinetti Terradas; Maria Gabriela Cassina Gomez; Victor Enrique Raggio Risso; Maria Mirta Rodriguez Escanlar; Leda Denise Roche Lowczy

Síndrome Krause-Kivlin	14/7/2011	Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Genética	Maria Mirta Boidi Hernandez; Victor Enrique Raggio Rizzo; Maria Mirta Rodriguez Escanlar; Leda Denise Roche Lowczy
Síndrome de Seckel y OMPD, presentación de casos		XXVIII Congreso Uruguayo de Pediatría	Maria Mirta Boidi Hernandez; Maria Alejandra Tapie Nicolini; Pablo Alejandro Lopez Pedrozo; Curbelo Nicolas; Laura Patricia Cardozo Scarone; Analia Sanguinetti Terradas; Maria Gabriela Cassina Gomez; Victor Enrique Raggio Rizzo; Maria Mirta Rodriguez Escanlar; Leda Denise Roche Lowczy
Genética de la Enfermedad de Parkinson,	1/8/2011	Jornada de Actualización en Enfermedad de Parkinson y afecciones relacionadas, Sección Parkinson y movimientos anormales, Instituto de Neurología. Montevideo, Uruguay.	Victor Enrique Raggio Rizzo
¿Qué valor tiene la genética en el diagnóstico y consejo? Aplicaciones terapéuticas reales		27° Congreso Uruguayo de Cardiología Punta del Este Uruguay	Victor Enrique Raggio Rizzo
HAPLOTIPOS DE LA REGION 16q24 EN LA POBLACION URUGUAYA: CONSIDERACIONES HISTORICO-DEMOGRAFICAS.	01/09/2011	X Jornadas Nacionales de Antropología Biológica, La Plata Argentina	Valentina Colistro; Bernardo Rómulo Bertoni Jara

Análisis de mutaciones del Gen FMR1 (causante del síndrome de X-Frágil) en la población Uruguaya	01/11/2011	Jornadas de la SBBM (fac. de ciencias)	Pastro Lucía; Natalia Pi Denis; Maria Alejandra Tapie Nicolini; Curbelo Nicolas; Maria Mirta Boidi Hernandez; Leda Denise Roche Lowczy
Mutaciones y polimorfismos en la expresión clínica de la Enfermedad de Parkinson (Mesa: Genética en Enfermedades Neurodegenerativas),	1/10/2011	VIII Congreso Uruguayo de Bioquímica Clínica: "Aportes del Laboratorio Clínico a la Salud Humana" Montevideo, Uruguay	Victor Enrique Raggio Risso
Optimización de un RT-PCR para la caracterización molecular del virus de Influenza circulante en Uruguay durante la temporada invernal 2011	18/11/2011	7 mas Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Bioquímica y Biología Molecular	Mónica Inés Cappetta Sapriza
ANCESTRÍA GENÉTICA Y CÁNCER DE MAMA ESPORÁDICO EN UNA MUESTRA DE MUJERES URUGUAYAS	11/11/2011	Congreso de la Federación Latinoamericana de Mastología- Punta del Este, Uruguay	Nora Amelia Artagaveytia Coppola; Bernardo Rómulo Bertoni Jara; Mónica Inés Cappetta Sapriza; Silvina Heinzen Balbiani
Identifying conformational signals in the tritryps genomes.	7/8/2011	EMBO Conference. Intracellular RNA Localization & Localized Translation. Barga, Italia.	Pablo Christian Smircich Ruzo; Forteza D; Lee Y; El-Sayed N; Garat B
Identification of proteins and genes involved in (dTdG)n sequence activity on Trypanosoma cruzi.	18/10/2011	ICGEB Symposium "Gene expression and RNA processing", Iguazú Falls, Provincia de Misiones, Argentina	Guggeri L; Pablo Christian Smircich Ruzo; Pastro Lucía; Maria Ana Duhagon Serrat; Garat B
Características composicionales de los genomas de trematodos	03/11/2011	VII Jornadas de la Sociedad de Bioquímica y Biología Molecular. Montevideo 2011	Pablo Christian Smircich Ruzo; Nicolas Dell`oca Runco; Cancela M; Young F; Alvarez-Valin F; Gasser R; Jose Francisco Tort Almeida

Identificación de proteínas y genes involucrados en la actividad de la secuencia (dTdG) <sub>n</sub> EN Trypanosoma cruzi	03/11/2011	VII Jornadas de la Sociedad de Bioquímica y Biología Molecular. Montevideo 2011. Asistencia al evento	Guggeri L; Pablo Christian Smircich Ruzo; Pastro Lucía; Maria Ana Duhagon Serrat; Garat B
Estudio de la función de los repetidos di nucleótidos CA en Trypanosoma cruzi	03/11/2011	VII Jornadas de la Sociedad de Bioquímica y Biología Molecular. Montevideo 2011.	Pastro Lucía; Maria Ana Duhagon Serrat; Guggeri L; Pablo Christian Smircich Ruzo; Garat B
Presentación en el Simposio de Genética, Genómica y Bioinformática.	03/11/2011	VII Jornadas de la Sociedad de Bioquímica y Biología Molecula	Pablo Christian Smircich Ruzo
UN ÚNICO RESIDUO DEL SITIO ACTIVO DE LA CATEPSINA L3 DE FASCIOLA HEPATICA ES DETERMINANTE DE SU INUSUAL ESPECIFICIDAD DE SUSTRATO	3/11/2011	Séptimas Jornadas de la SBBM	Ileana Patricia Corvo Mautone; Pastro Lucía; Caffrey CR; O'Donoghue A; Natalia Pi Denis; J.H. McKerrow ; C.S. Craik <sup>3</sup> ; Leda Denise Roche Lowczy; Jose Francisco Tort Almeida
UN ÚNICO RESIDUO DEL SITIO ACTIVO DE LA CATEPSINA L3 DE FASCIOLA HEPATICA ES DETERMINANTE DE SU INUSUAL ESPECIFICIDAD DE SUSTRATO	3/11/2011	Séptimas Jornadas de la SBBM	Ileana Patricia Corvo Mautone; Pastro Lucía; Caffrey CR; O'Donoghue A; Natalia Pi Denis; J.H. McKerrow ; C.S. Craik <sup>3</sup> ; Leda Denise Roche Lowczy; Jose Francisco Tort Almeida
IDENTIFICACIÓN Y EXPRESIÓN HETEROLOGA EN E. coli DE UNA ASPARAGINIL ENDOPEPTIDASA (LEGUMAÍNA) DEL ESTADÍO JUVENIL DE Fasciola hepatica.	3/11/2011	Séptimas Jornadas de la SBBM	Tatiana Noel Basika Cabrera; Maggioli G; Ileana Patricia Corvo Mautone; Cancela M; Jose Francisco Tort Almeida

AISLAMIENTO DE CÉLULAS PROLIFERATIVAS DE MESOCESTOIDES CORTI POR CITOMETRÍA DE FLUJO Y DE UN POSIBLE MARCADOR DE ESTAS TIPO PL10.	3/11/2011	Séptimas Jornadas de la SBBM	Dominguez Fernanda; Koziol U; Caurla G; Porro V; Kun A; Bollati M; Jose Francisco Tort Almeida; Castillo E
Análisis de SNPs por PCR en tiempo real multiplex	15/06/2011		Silvana Pereyra; Tatiana Velazquez Colombo; Grazzia Rey Diaz; Daniel Grasso; Justo Germán Alonso Tellechea; Bernardo Rómulo Bertoni Jara

**Proyectos de investigación y/o tecnológicos concursados y financiados**

Título	Fecha de publicación	Detalle	Autor/es
Genómica Funcional del desarrollo de platelmintos parásitos	1/6/2011	Proyectos Grupos CSIC 2011	Jose Francisco Tort Almeida

**Proyectos de investigación y/o tecnológicos concursados y no financiados**

Título	Fecha de publicación	Detalle	Autor/es
The role of 16q in malignant melanoma: Genome-Epigenome interactions	01/03/2011	Collaborative Research Programme (CRP) – ICGEB Research Grants	Bernardo Rómulo Bertoni Jara; Mónica Inés Cappetta Sapriza; Jimena Hochmann; Maria Gabriela Cassina Gomez; Pablo Alejandro Lopez Pedrozo; Lorena Da Silveira De Moura
Rol de la región 16q en el desarrollo de melanoma esporádico	01/03/2011	Comisión Honoraria de Lucha contra el Cáncer	Bernardo Rómulo Bertoni Jara; Mónica Inés Cappetta Sapriza; Jimena Hochmann; Lorena Da Silveira De Moura; Jorge Enrique Souto Silva; Valentina Colistro; Silvana Pereyra

Breast cancer in Uruguayan families with complex ethnic background: influence of ancestry and environmental factors.	27/07/2011	INTERNATIONAL ETHNIC RESEARCH INITIATIVE - GLAXO SMITH-KLINE (GSK ERI)	Nora Amelia Artagaveytia Coppola; Bernardo Rómulo Bertoni Jara
--	------------	--	--

#### Consideraciones generales

El Departamento de Genética lleva adelante varias líneas de investigación que va desde la genética básica hasta la clínica y el desarrollo de métodos diagnóstico, y su calidad se ve reflejada en las publicaciones y proyectos financiados.

### V Actividad de Extensión Universitaria

#### Otros

Título	Fecha de inicio	Fecha de finalización	Participante/s
Asistencia a los pacientes de ASSE			Victor Enrique Raggio Risso; Maria Alejandra Tapie Nicolini; Maria Mirta Boidi Hernandez; Maria Mirta Rodriguez Escanlar

#### Consideraciones generales

Nuestro Departamento no participa en actividades de extensión en el sentido estricto, pero la labor asistencial en las policlínicas siempre implica un trabajo de educación a los pacientes y familiares, difusión al público en general y a los integrantes del equipo de salud a través de la prensa y otros medios.

### VI Reconocimientos Académicos y otras Actividades

#### Becas y subvenciones

Descripcion	Docente/s
Beca del programa Recursos Humanos, CSIC	Pablo Christian Smircich Ruzo

#### Premios científicos y/o distinciones

Descripcion	Docente/s
Gran Premio Nacional de Medicina " Genómica Médica y su impacto en la comprensión, prevención, diagnóstico y tratamiento de las patologías cardiovasculares" de los Dres. Mario Stoll, Victor Raggio, Patricia Esperón y Mariana Lorenzo	Victor Enrique Raggio Risso
Premio Profesor Miguel Margulies otorgado al mejor trabajo presentado en el X Congreso Mundial de Medicina Perinatal Punta Del Este	Grazzia Rey Diaz; Tatiana Velazquez Colombo; Bernardo Rómulo Bertoni Jara; Rossana Sapiro Schwartz

#### Participación en evaluación de proyectos

Descripcion	Docente/s
-------------	-----------

Evaluación de 3 proyectos de investigación de CSIC y ANII	Leda Denise Roche Lowczy
1 Proyecto Fondo Maria Viñas	Bernardo Rómulo Bertoni Jara

#### Participación en referatos

Descripcion	Docente/s
3 Revista Médica del Uruguay, 2 Neuromuscular Disorders (Elsevier)	Leda Denise Roche Lowczy
Revista Médica del Uruguay	Victor Enrique Raggio Riso
Revista de Antropología Biológica Argentina RUNA	Bernardo Rómulo Bertoni Jara

#### Participación en tribunales (de tesis, concursos)

Descripcion	Docente/s
Tesis de Maestría del PEDECIBA y Concursos para grado 1, grado 2 y grado 3 Del Dpto de Genética	Leda Denise Roche Lowczy; Jose Francisco Tort Almeida; Bernardo Rómulo Bertoni Jara; Maria Mirta Rodriguez Escanlar
ESFUNO, Facultad de Enfermería, Asistente de Genética	Victor Enrique Raggio Riso
Integrante de tribunales de Concursos de Grados 1 y 3 del Dpto. de Genetica	Jose Francisco Tort Almeida; Leda Denise Roche Lowczy; Maria Mirta Rodriguez Escanlar; Julio Abayubá Da Luz Pereira; Bernardo Rómulo Bertoni Jara

#### Participación en cursos, seminarios regionales o internacionales

Descripcion	Docente/s
Curso "Biología Molecular", curso de grado de la Facultad de Química	Mónica Inés Cappetta Sapriza
Curso "Epigenética y estabilidad genómica", PEDECIBA, noviembre 2011	Mónica Inés Cappetta Sapriza; Bernardo Rómulo Bertoni Jara
Curso "Genética molecular y medicina", PEDECIBA. 03/2011 - 03/2011	Mónica Inés Cappetta Sapriza
Docencia , Especialización Working with pathogen genomes , Invitado , Open Door Workshops	Jose Francisco Tort Almeida
Congreso "Avances de la Biología Molecular y el control de Parásitos Helminthos" octubre 2011 Buenos Aires, Argentina.	Jose Francisco Tort Almeida; Jose Gabriel Rinaldi Simons
EMBO Conference. Intracellular RNA Localization & Localized Translation. Barga, Italia. 7 al 12 de agosto del 2011. Asistencia al mismo	Pablo Christian Smircich Ruzo

#### Organización de cursos y/o congresos

Descripcion	Docente/s
Curso de Genética Molecular y Medicina Marzo a Julio de 2011 ( 60 horas) de actualización y posgrados. Organizado por el Dpto. de Genética Fac. de Medicina	Leda Denise Roche Lowczy; Victor Enrique Raggio Riso



Taller "Genómica Funcional de Helmintos" organizado por el Dr. José Tort y el Dr. Gabriel Rinaldi del Dpto de Genética de Fac. de Medicina y la Dra. Cecilia Fernández del Instituto de Higiene (12 al 19 de octubre 2011)	Jose Francisco Tort Almeida; Jose Gabriel Rinaldi Simons
--	--

#### Membresias en instituciones médicas, científicas o académicas

Descripcion	Docente/s
Miembro de la Sociedad Uruguaya de Biociencias	Mónica Inés Cappetta Sapriza
Miembro de la Sociedad Uruguaya de Genética	Mónica Inés Cappetta Sapriza
Miembro de la Sociedad uruguaya de Bioquímica y Biología Molecular	Mónica Inés Cappetta Sapriza
Comisión de Prevención de Defectos Congénitos del MSP	Leda Denise Roche Lowczy; Victor Enrique Raggio Risso
Sociedad Uruguaya de Genética	Victor Enrique Raggio Risso
Miembro de la Sociedad Uruguaya de Genética	Natalia Pi Denis
Miembro de la Sociedad Uruguaya de Biociencias	

#### Pasantías o visitas a centros extranjeros

Descripcion	Docente/s
Pasantía en el Department of Cell Biology and Molecular Genetics. Universidad de Maryland. Maryland, EEUU. 20 de mayo al 25 de marzo.	Pablo Christian Smircich Ruzo

#### Profesores visitantes recibidos

Descripcion	Docente/s
Dra. Mara Rosenzvit invitada al Taller "Genómica Funcional de Helmintos" (12 al 19 de octubre 2011) organizado por el Dr. José Tort y el Dr. Gabriel Rinaldi del Dpto de Genética de Fac. de Medicina y la Dra. Cecilia Fernández del Instituto de Higiene	Jose Francisco Tort Almeida; Jose Gabriel Rinaldi Simons
Prof. Paul J. Brindley de George Washington University (Prof. en Microbiología y Medicina Tropical) invitado al Taller "Genómica Funcional de Helmintos" (12 al 19 de octubre 2011) organizado por el Dr. José Tort y el Dr. Gabriel Rinaldi del Dpto de Genética de Fac. de Medicina y la Dra. Cecilia Fernández del Instituto de Higiene	Jose Francisco Tort Almeida; Jose Gabriel Rinaldi Simons

#### Consideraciones generales

#### VII Personal no docente

Nombre	Tipo	Horas semanales	Funciones

Carlos Alberto Pintos Inglada	Administrativo	48	Elaborar cartas e informes, atención telefónica. Respalda en papel y electrónicamente los documentos enviados y recibidos. Fotocopiado y escaneo de materiales de docencia e investigación. Recepción de muestras biológicas, productos de laboratorio, materiales de oficina. Control de stock de depósito de reactivos. Atención de proveedores. Apoyo a actividades docentes en el preparado de materiales de clase y en todos los exámenes que participa el Dpto. Elaborar informes de resultados de diagnóstico. Elaborar y controlar asistencias de Cursos extracurriculares y de posgrado dictados por el Dpto. Apoyo a la Dirección del Dpto en control y coordinación de las licencias de los docentes. Mantenimiento y control de la biblioteca perteneciente al Dpto.
-------------------------------	----------------	----	--

## VIII Necesidades Problemas y Propuestas

### A) Comentarios sobre el formulario del informe anual

Creemos que es un gran avance que se haya jerarquizado el informe anual y se realice en un formato que facilite la extracción de datos. Este formato es relativamente simple y amigable, y creemos que deber seguir usándose y perfeccionándose, en particular disminuir la reiteración de pasos.

Comentamos un par de aspectos que observamos como deficitarios y que creemos importantes para las futuras mejoras.

- 1) Sugerencia: Identificar los usuarios por su número de funcionario y/o cédula, ya que los nombres se prestan a errores de ortografía y tipeo.
- 2) No funciona la función de agregar otros docentes: en nuestro Departamento, así como en la mayoría, una parte sustancial de las tareas, es realizada por colaboradores honorarios, estudiantes de postgrado, investigadores contratados por proyectos, colaboradores docentes de otros Departamentos. Creemos que fundamental registrar y evaluar esas contribuciones. En nuestro caso agregamos algunos colaboradores docentes en la Sección de Consideraciones generales en el Capítulo I Personal Docente.
- 3) No están especificadas las tareas de coordinación docente, que son muy diferentes a las otras labores docentes, y que adquieren gran relevancia en la enseñanza masificada. En nuestro caso esas horas fueron repartidas entre EVA, gestión y dentro de las distintas modalidades de clases de acuerdo al rol de los docentes.
- 4) No figuran los cursos de las Escuelas, en particular el ESFUNO-Escuelas.
- 5) Sería conveniente mejorar la sección de cursos de postgrado, dando la opción de poner los datos específicos como: nombre, carga horaria, carácter (especialidad, profundización, académico, etc) y otros en forma manual o como menú de opciones.
- 6) Sería conveniente agregar una opción "otros" a algunos menús, y que se puedan especificar actividades que no fueron contempladas, para que sean consideradas en próximas ediciones. Por ej: nosotros pusimos las tareas de laboratorio de diagnóstico clínico como "asistencia", pero creemos que en el futuro debería figurar en el menú asistencia.

### NECESIDADES, PROBLEMAS Y PROPUESTAS

Nuestro Departamento es relativamente nuevo y ha tenido un importante crecimiento en número de docentes y actividades de docencia de pregrado y postgrado, investigación, asistencia y diagnóstico. Actualmente nos vemos enfrentados al desafío de desarrollar y consolidar estas actividades, además de seguir creciendo. Contamos con un plantel docente muy calificado y con una integración balanceada entre Médicos, estudiantes de Medicina, estudiantes y Licenciados de Biología y Bioquímica, clínicos e investigadores básicos, que nos permite desarrollar un enfoque interdisciplinario y una estrecha relación básico-clínica. Para apoyar las actividades de diagnóstico y de investigación, sería muy necesario contar con un cargo de Técnico de Laboratorio con al menos 30 horas semanales.

Para el desarrollo de la Sección Clínica, que se dedica fundamentalmente al Asesoramiento Genético, y que además de la asistencia a los pacientes tiene un rol central en el desarrollo del Diploma de Genética Médica, es fundamental contar con más docentes, docentes de grado más alto y mayor carga horaria y contar con plantas físicas específicas, hasta ahora funcionamos se en los sectores comunes de consultorios del CHPR y el HC. La calidad del servicio clínico está indisolublemente unida a la posibilidad de implementar técnicas de diagnóstico genético y vinculaciones con laboratorios que las realicen.

El sector de diagnóstico, que a su vez es la vinculación natural entre los docentes clínicos y básicos, requiere de un apoyo en la infraestructura, tanto edilicia como de recursos humanos técnicos. A partir de proyectos de investigación y diferentes apoyos, se fueron adquiriendo los equipos necesarios para las técnicas de diagnóstico, pero la realización de las técnicas presenta serias dificultades por las carencias de espacio físico, insumos y personal técnico.

Desde 1997 (ya llegamos a los 15) se vienen realizando gestiones ante el Decanato de la Facultad de Medicina en el año 2002, que planteaba la crítica situación de nuestro Departamento respecto a la carencia de espacios físicos para desarrollar sus tareas

docentes, de investigación y asistenciales. Esta situación se ha visto agravada por el crecimiento y desarrollo de nuestro propio Departamento, y también de los otros grupos de investigación del LOBBM. Hace unos años se nos informó que este problema se había colocado como prioridad para la Comisión de Edificios, pero esta prioridad no se concretó en la práctica.

Si bien compartimos un área del Laboratorio de Biología Celular y Molecular con el Dpto de Fisiología, que nos ha cedido el uso con gran generosidad y realizamos la mayoría de las tareas de investigación en los laboratorios e instalaciones del LOBBM, carecemos de espacios físicos propios tanto de laboratorios como de oficinas, a excepción de un salón pequeño sin luz natural ni ventilación en la antesala del Anfiteatro Farabeuf.

Apoyamos la tendencia a la existencia de laboratorios comunes, salas de equipos pesados, de operación de materiales, de cultivo, de microscopía y otras de uso compartido, pero es fundamental que los docentes e investigadores tengan un espacio propio donde desarrollar sus tareas con los mínimos requerimientos como aire, luz y seguridad.