

Facultad de Medicina



Año 2021

Unidad académica (Departamento/Servicio/Clinica):
Departamento de Genética

1) Integrantes

Grado	Nombre	Horas	Titular/ Interino	Formación científica y profesional
5	José F. Tort (JFT)	DT	Titular	Doctorado en Biotecnología (Dublin City Univ, Irlanda)
4	Bernardo Bertoni (BB)	DT	Titular	Doctorado en Ciencias Biológicas (Peduciba)
4	Víctor Raggio (VR)	25	Titular	Doctor en Medicina, Diploma Genética Medica
3	María Ana Duhagón (MAD)	DT	Titular	Doctorado en Ciencias Biológicas (Peduciba)
3	Mónica Cappetta (MC)	DT	Titular	Doctorado en Ciencias Biológicas (Peduciba)
3	Mercedes Rodríguez- Teja (MRT)	DT	Titular	Doctorado en Ciencias Biológicas (Institute Cancer Research, Inglaterra)
3	Lucía Pastro (LP)	DT	Titular	Doctorado en Ciencias Biológicas (Peduciba)
3	Nicolás Dell, Oca (NDO)	20	Titular	Doctor en Medicina/ Diploma Genética Medica, Mag. En C. Biológicas (Peduciba)
3	Alejandra Tapié (AT)	24	Titular	Doctor en Medicina/ Posgrado Pediatría/ Diploma Genética Medica
2	Silvana Pereyra (SP)	DT	Titular	Doctorado en Ciencias Biológicas (Peduciba)
2	Santiago Chávez (SCh)	30	Titular	Magister en Ciencias Biológicas/ Estudiante Doctorado (Peduciba)
2	Lucía Brignoni (LB)	20	Titular	Licenciada en Bioquímica / Estudiante de Doctorado (Peduciba)
2	Cecilia Mathó (CM)	30	Titular	Doctorado Farmacia y Bioquímica (Univ. Buenos Aires, Argentina)
2	Soledad Rodríguez	24	Titular	Doctor en Medicina/ / Posgrado Endocrinología/ Diploma Genética Medica
2	Gabriela Cassina (GC)	20 ext 35	Interino	Licenciada Ciencias Biológicas (Peduciba)
2	Fernanda Domínguez (FD)	20	Interino	Doctorado en Bioquímica (Peduciba)
2	Santiago Fontenla (SF)	20	Interino	Mag. Bioinformática /Estudiante Doctorado (Peduciba)
2	Cargo 226	15	Vacante	
1	Juan Trinidad	20	Titular	Licenciado en Ciencias Biológicas, estudiante Maestría (Peduciba)
1	Paula Frade	20	Titular	Doctor en Medicina/Estudiante de Maestría
1	Lucia Bengochea	20	Titular	Doctor en Medicina
1	Carla Molles	20	Titular	Bachiller/ Estudiante Medicina

1	Agustín Bilat	20	Titular	Lic. Cs. Biológicas, Estudiante Maestría Bioinformática (Peduciba)
1	Carolina Blanc	20 ext 30	Titular	Bachiller/ Estudiante Medicina
1	Martín Rivara	20	Titular	Bachiller/ Estudiante Cs. Biológicas
1	Lucía Colantuono	20	Interino	Bachiller/ Estudiante Cs. Biológicas
1	Victoria Lafarge	20 ext 24	Interino	Bachiller/ Estudiante Medicina Bachiller
1	Mariana Pereira	20	Interino	Bachiller/ Estudiante Cs. Biológicas
2	María Noel Spangenberg	15	Contrato	Doctora en Medicina Hematóloga/Internista
2	Vanina Silva	20	Contrato	Doctor en Medicina/Posgrado en Curso
2	Viviana Díaz	20	Contrato	Doctor en Medicina/Posgrado en Curso
2	Leticia Lacuesta	20	Contrato	Licenciada de Laboratorio
2	Analía Sanguinetti	20 ext 35	Contrato	Licenciada en Bioquímica

2) Actividades de enseñanza desarrolladas

a. Participación en la enseñanza de grado

Unidad curricular / Ciclo	Docentes Participantes	
	Grado	Horas semanales
<u>CURSOS CURRICULARES</u>		
Curso IBCM Coordinación (MRT)	1,2,3 y 5 3	56 8
Biología Celular y Molecular (BCM) Coordinación (BB)	1 y 2 4	78 10
Estudio de Casos SPIH, IBCM, BCM Coordinación (LP)	1 y 2 3	20 8
Genética del Desarrollo / CBCC5 Coordinación (MAD)	2, 3, 4, 5	62 10
Esfuno - EUTM y Escuela de Parteras / BCyT Coordinación (MC)	1,2,3 3	82 13
Esfuno - EUTM y Escuela de Parteras / RyD Coordinación (MC)	3	26
Metodología Científica II - Tutorías para monografía	2, 3	15
Licenciatura en Física Médica - Taller de Complementos I	2	10
<u>CURSOS OPTATIVOS</u>		
Curso de Genética Humana Coordinación (VR)	5, 4,3, 2 4	6 3
Curso Herramientas de Análisis de Secuencias Coordinación (JFT)	5,4,3,2 5	6 3
Curso de Medicina Genómica Coordinación (VR)	5, 4,3, 2 4	6 3
Esfuno EUTM- Profundización Parteras	4, 2	4

Licenciatura de Laboratorio Clínico - Inmunología Teórica	3	3
Historia de la Medicina (VR)	4	1

b. Enseñanza de posgrado

Especialidad/Carrera	Docentes participantes	
	Grado	Horas semanales
Diploma en Genética Médica, Escuela de Graduados (VR, AT, SR)	4, 3 y 2 4	6 2
Curso de Genética para Postgrados de Pediatría y Neurología (VR, AT, SR)	4, 3 y 2	3
Taller de Bioinformática, (Peduciba) (JFT, MC, NDO, SP SF)	5,3,3,2,2	10
Epigenética: Expresión génica y ambiente (Peduciba) (MC, SP)	3 y 2	10
Aplicaciones de la PCR en Tiempo Real a la Investigación (Peduciba) (MC, SP)	3 y 2	8
Introducción al análisis ómico en ciencias de la salud (BB)	4	2
Ciclo de seminarios en línea sobre Tecnología CRISPR y sus aplicaciones (BB)	4	2
Genómica (Peduciba) (JFT, MAD,SCh)	5,3,2	6
Regulación de la expresión génica en eucariotas (Peduciba) (JFT,MAD)	5,3	6
Biología Parasitaria (Peduciba) (JFT)	5	2
Endocrinología Ginecológica y Reproducción. Clínica Ginecotocológica A y Clínica de Endocrinología y Metabolismo (VR).	4	1

c. Proyectos de enseñanza

Título/años	Integrantes	Presentado a	Financiado/Aprobado no financiado

3) Actividades de investigación y producción

a. Proyectos de investigación

Título/años	Integrantes	Presentado a	Financiado/ Aprobado no financiado
Reanotación y análisis de genomas de platelmintos incorporando herramientas transcriptómicas de tercera generación (2018 -2021)	RC: J Tort Wlodeck S.Radio, G.Lamolle, MF Dominguez S Fontenla (DGen) , A. Costabile, P. Smircich,E.Castillo (FCien)	CSIC I+D 2017	Financiado
Evolución de familias multigénicas codificantes para proteínas de secreción en el phylum Platyhelminthes. (2018-2021)	RC A.Iriarte (DBiot.) J Tort (DGen) , UKoziol (FCien), M Langleib	FCE 2017-ANII	Financiado
El papel de las células tumorales CD36+/Endo180+ en el cáncer de próstata metastásico (2019-2022)	RC: MRodríguez-Teja LPastro	FCE 2018- ANII	Financiado
Estrategias para el análisis de regiones no codificantes y variantes estructurales en datos de secuenciación masiva para el diagnóstico de enfermedades raras (2018-2022)	RC: Lucía Spangenberg (IPasteur), Victor Raggio (DGen)	Fondo sectorial Inv. Datos -2018, ANII	Financiado
Detección de miRNAs circulantes y su valor como biomarcadores de infección por Fasciola hepatica. (2020-2022)	RCL S. Fontenla, J Tort, MF Dominguez	CSIC-INI 2019	Financiado
"Desarrollo de un test para la identificación integrada de múltiples tipos de alteraciones genómicas accionables en pan-cáncer mediante NGS" (2021-2022)	RC:C Mathó MA Duhagon (DGen) , JSotelo-Silveira(IIBCE), N.Artagaveytia (DBasMed) L.Vera (INCA). A.DellaValle (HHFFAA) .	FMV 2020 ANII	Financiado
Estudio del mecanismo molecular que determina la función supresora de tumor del ARN no codificante nc886/vtRNA2.1/vtrna2-1. (2021-2023)	RC MADuhagon. T.Kissinger	CSIC I+D 2020	Financiado
Evaluación farmacoterapéutica del tratamiento antituberculoso actual con rifampicina e isoniazida en pacientes críticos y moderados (2021-2023)	RC. M.Ibarra/MBuroni (FQuim) JTort, NDell'Oca (DGen)	CSIC I+D 2020	Financiado
Asociación entre el HLA-C*0602 y respuesta a terapias biológicas anti-TNF en pacientes con psoriasis moderada-severa que asisten en el Hospital de Clínicas." (2020-2022)	D Lopez- (Est ProinBio), M Vola, P. Levrero, C.Bazzano (Dermatología)- MA Duhagon C Mathó (DGen)	Fund.M Quintela,	Financiado (Donación Lab.Abbive-Urug uay y Fondos propios).
Secuenciación de exoma en el diagnóstico de enfermedades raras de causa genética (2021-2022)	J Tort, V. Raggio, N Dell'Oca (DGen) ; Lucía Spangenberg.(IPasteur)	Fondos propios	Financiado

Título/años	Integrantes	Presentado a	Financiado / Aprobado no financiado
miRNA parasitarios circulantes como inmunomoduladores y biomarcadores de infección	RC: J Tort MF Dominguez, SFontenla (DGen) T.Freire (Immunobiol)	FCE 2021-ANII	Aprobado No Financiado
Evaluación de la función oncogénica de vtRNA1-2 en cáncer.	RC: MA Duhagon M. Cappetta (Dgen) , NArtagaveytia (DBasMed), M Cuello (CatOnco)	FCE 2021.ANII	Aprobado No Financiado
Papel del receptor Endo180 en la disfunción mitocondrial en cáncer de próstata	RC: L Pastro, M Rodríguez-Teja (DGen); C Quijano, J Martínez (DBioq)	FCE 2021.ANII	Aprobado no financiado
"Pigmentación de la piel y melanoma: la interacción de variantes genéticas y epigenéticas en la región 16q24"	RC: B Bertoni M Cappetta, SPereyra, LBrignioni	FCE 2021.ANII	Aprobado no financiado
¿Endo180 media la disfunción mitocondrial causada por los AGEs en cáncer de próstata?	RC: L Pastro, M Rodríguez-Teja; C Quijano, J Martínez	FVF-2021 MEC	Aprobado no financiado
"Análisis de metilación de promotores de genes candidatos en parto prematuro severo".	RC: S Pereyra M Cappetta, B Bertoni	FVF-2021-MEC	Aprobado no financiado
"Análisis de variantes genéticas y epigenéticas en genes candidatos de Cáncer de Mama Esporádico en el Uruguay".	RC: LBrignoni. M Cappetta y B Bertoni	CSIC-INI 2021	Aprobado no financiado
"Análisis de metilación de promotores de genes candidatos en parto prematuro severo".	Responsable: Silvana Pereyra	Premio Nacional L'ORÉAL - UNESCO "Por las Mujeres en la Ciencia".	Aprobado no financiado
Renovación del sistema compartido de PCR en tiempo real de la Facultad de Medicina	Responsable: Bernardo Bertoni Proyecto institucional	CSIC- Fortalecimiento del Equipamiento de Investigación	Aprobado y financiado

b. Publicaciones científicas

Título	Autores	Revista (internacional/nacional; arbitrada/no arbitrada)	Estado de la publicación (en caso de publicado indicar la ficha bibliográfica)
Lost and Found: Piwi and Argonaute Pathways in Flatworms	S Fontenla , G Rinaldi, JF. Tort	Front Cell Infect Microbiol. 2021 Arbitrada	Front Cell Infect Microbiol. 2021 11:653695. doi: 10.3389/fcimb.2021.653695.
Whole genome sequencing reveals a frameshift mutation and a large deletion in YY1AP1 in a girl with a panner's disease	Raggio V , N Delloca , Camila Simoes, Tapié A , Medici C, Costa G, Rodriguez S, Greif, G., Garrone E, Rovella M, Gonzalez V, Halty M, Gonzalez G, Jong-Yeon Shin, Sang-Yoon Shin, Changhoon Kim, Jeong-Sun Seo, Graña, M., Naya H, Spangenberg L	Human Genomics, v.: 15 2021	Hum Genomics. 2021 May 10;15(1):28. doi: 10.1186/s40246-021-00328-1.
"Ancestría genética y estratificación social en Montevideo, Uruguay".	Mónica Sans, Gonzalo Figueiro, Carolina Bonilla, Bernardo Bertoni , Mónica Cappetta , Nora Artagaveytia, Elizabeth Ackermann, Patricia Mut, Pedro C. Hidalgo (2021)	Revista Argentina de Antropología Biológica 2021. Arbitrada	Revista Argentina de Antropología Biológica 2021, 23(1). doi: 10.24215/18536387e029
"Discovery of novel DNA methylation biomarkers for non-invasive sporadic breast cancer detection in the Latino population".	Cappetta M , Fernández L, Brignoni L , Artagaveytia N, Bonilla C, López M, Esteller M, Bertoni B , Berdasco M	Molecular Oncology 2021. Arbitrada	Mol Oncol. 2021 Feb;15(2):473-486. doi: 10.1002/1878-0261.12842.
Genome-Wide Analysis of Copy Number Variation in Latin American Parkinson's Disease Patients	Serihan EF, RAGGIO V , AAVV, Mata IF	Movement Disorders, 2021	Latin American Parkinson's Disease Patients. Mov Disord. 2021 Feb;36(2):434-441. doi: 10.1002/mds.28353. Epub 2020 Nov 5.
Characterizing the Genetic Architecture of Parkinson's Disease in Latinos	Loesch DP, RAGGIO V , AAVV, Mata IF	Annals of Neurology, 2021	Ann Neurol. 2021 Sep;90(3):353-365. doi: 10.1002/ana.26153. Epub 2021 Jul 22.
Novel frameshift mutation in PURA gene causes severe encephalopathy of unclear cause	Spangenberg L, Guecaimburu, R, Tapié A , Vivas S, Rodriguez S , GRAÑA, M. , Naya H, RAGGIO V	Molecular Genetics & Genomic Medicine, 2021	Mol Genet Genomic Med. 2021 May;9(5):e1622. doi: 10.1002/mgg3.1622. Epub 2021 Mar 22.
CBG Montevideo: a clinically novel SERPINA6 mutation leading to haploinsufficiency of corticosteroid-binding globulin	Meyer EJ, Spangenberg L, Ramírez MJ, De Sousa S, RAGGIO V , Torpy DJ	Journal of the Endocrine Society, 2021	J Endocr Soc. 2021 Jun 22;5(9):bvab115. doi: 10.1210/jendso/bvab115.
Blood cell respiration rates and mtDNA copy number: a promising tool for the diagnosis of mitochondrial disease	Alonso M, Zabala Cristina, Mansilla, S., De Brum L, JENNYFER MARTÍNEZ, GARAU M, Rivas G, Cecilia Acosta, Daniela Lens, CERISOLA A, GRAÑA, M. , Naya H, PUENTES, R, Spangenberg L, RAGGIO V , LEMES A, CASTRO, L.; Castro, L.A., Quijano C	Mitochondrion, v.: 61 p.:31 - 43, 2021	Mitochondrion. 2021 Nov;61:31-43. doi: 10.1016/j.mito.2021.09.004. Epub 2021 Sep 16.

Retinosquias ligada al cromosoma X Presentación de un caso clínico y análisis del diagnóstico genético.	Ana Batalla , Rodriguez S , Tapié A , Saúl S , RAGGIO V	Anales de la Facultad de Medicina	Anales De La Facultad De Medicina, 8(2), e402. https://doi.org/10.25184/afamed2021v8n2a8
Extensive Translational Regulation through the Proliferative Transition of Trypanosoma cruzi Revealed by Multi-Omics	Santiago Chávez Michael D. Urbaniak, Corinna Benz, Pablo Smircich, Beatriz Garat, José R. Sotelo-Silveira, María Ana Duhagon	mSphere / Internacional / arbitrada	mSphere. 2021 Oct 27;6(5):e0036621. doi: 10.1128/mSphere.00366-21. Epub 2021 Sep 1.
Recurrent Dissemination of SARS-CoV-2 Through the Uruguayan-Brazilian Border	D Mir , N Rego, PC Resende, F Tort, T.Fernández-Calero, V Noya, M.Brandes, T.Possi, M Arleo, N.Reyes, M Victoria, A.Lizasoain, M Castells, L Maya, M Salvo, T.Schäffer Gregianini, MT Mar da Rosa , L Garay Martins, C.Alonso , Y Vega, C.Salazar, I Ferrés, P.Smircich, J Sotelo Silveira, R.Fort, C Mathó , I Arantes, L Appolinario , AC.Mendonça, MJ Benítez-Galeano, C Simoes, M. Graña, F Motta, M.Mendonça Siqueira, G.Bello, R Colina, L.Spangenberg	Frontiers in Microbiology /internacional/ arbitrada	Front Microbiol. 2021 May 28;12:653986. doi: 10.3389/fmicb.2021.653986.
Distinct small non-coding RNA landscape in the axons and released extracellular vesicles of developing primary cortical neurons and the axoplasm of adult nerves.	Mesquita-Ribeiro R, Fort RS, Rathbone A, Farias J, Lucci C, James V, Sotelo-Silveira J*, Duhagon MA* , Dajas-Bailador F*.	RNA Biology Internacional Arbitrada	RNA Biol. 2021 Nov12;18(sup2):832-855. doi: 10.1080/15476286.2021.2000792. Epub 2021 Dec 9.
Hsa-miR-183-5p modulates cell adhesion by repression of ITGB1 expression in Prostate Cancer	C Oliveira-Rizzo, MC Ottati, RS Fort, S Chavez, JM Trinidad , A DiPaolo, B Garat, JR Sotelo-Silveira, MA Duhagon *	Non-Coding RNA Internacional Arbitrada	Noncoding RNA. 2022 Jan 18;8(1):11. doi: 10.3390/ncrna8010011.
Transcriptome-wide analysis of microRNA-mRNA correlations in unperturbed tissue transcriptomes identifies microRNA targeting determinants.	JM Trinidad , RS Fort, G Trinidad, B Garat, MA Duhagon* .	bioRxiv Internacional NO arbitrado	Nucleic Acid Ther. 2021 Dec;31(6):392-403. doi: 10.1089/nat.2020.0921.
Investigating DNA methylation as a potential mediator between pigmentation genes, pigmentary traits and skin cancer	C Bonilla, B Bertoni , JL Min, G Hemani, Genetics of DNA Methylation Consortium Hannah Elliott	Pigment Cell Melanoma Res. 2021 Arbitrada	Pigment Cell Melanoma Res. 2021 Sep;34(5):892-904. doi: 10.1111/pcmr.12948. Epub 2020 Dec 10.

c. Comunicaciones a Congresos y otros eventos científicos y académicos

Título	Autores	Título del Congreso o evento científico	País (indicar además si es internacional / nacional)
Searching for	Mónica Cappetta, Silvana Pereyra,	American Society of Human	U.S.A.

epigenetic markers with prognostic value in Acute Myeloblastic Leukemia patients of Uruguay”	Nicolás Dell'Oca , Florencia Salvarrey, Rita Neumann, Celia May, Victoria Elizondo, Gonzalo Manrique, Verónica Pérez, Bernardo Bertoni , <i>María Noel Zubillaga</i> .	Genetics	Internacional (ASHG2021), 18-22 octubre 2021.
“Promoter methylation analysis in candidate genes of severe preterm birth”	Silvana Pereyra , Angela Sardina, Rita Neumann, Celia May, Bernardo Bertoni , <i>Rossana Sapiro, Mónica Cappetta</i> .	<i>American Society of Human Genetics</i>	U.S.A. Internacional (ASHG2021), 18-22 octubre 2021.
Estudio de la capacidad invasiva de células tumorales prostáticas	Chiale C., A. Diaz, P. Frade, L. Pastro, M. Rodriguez- Teja.	<i>XVIII Congreso Latinoamericano de Genética</i>	Internacional ALAG2021 (virtual). 5-8 de Octubre, 2021.
“Búsqueda de marcadores epigenéticos con valor pronóstico en pacientes con Leucemia mieloblástica aguda en Uruguay”	Florencia Salvarrey, Silvana Pereyra , Nicolás Dell'Oca , Rita Neumann, Celia May, María Noel Zubillaga, Bernardo Bertoni , Mónica Cappetta .	<i>XVIII Congreso Latinoamericano de Genética</i>	Internacional ALAG2021 (virtual). 5-8 de Octubre, 2021.
“Análisis de metilación de promotores de genes candidatos en parto prematuro severo”	Angela Sardina, Rita Neumann, Celia May, Rossana Sapiro, Bernardo Bertoni , Mónica Cappetta , Silvana Pereyra .	<i>XVIII Congreso Latinoamericano de Genética</i>	Internacional ALAG2021 (virtual). 5-8 de Octubre, 2021.
“Secuenciación de fragmentos largos de la región MC1R con la técnica nCATS por MinION de Oxford Nanopore”.	<i>Ana María Ibáñez</i> , Mónica Cappetta , Bernardo Bertoni .	<i>XVIII Congreso Latinoamericano de Genética</i>	Internacional ALAG2021 (virtual). 5-8 de Octubre, 2021.
Estudio de 70 familias uruguayas Con síndrome de lynch en Busca de variantes en genes de Susceptibilidad utilizando ngs	Cecilia Mathó , Santiago Chávez , Adriana Della Valle, Florencia Neffa, Patricia Esperón, Florencia Carusso, Carolina Vergara, José Roberto Sotelo-Silveira, Nora Artageveytia, Maria Ana Duhagon .	XVIII Congreso Latinoamericano de Genética	ALAG2021 (virtual). 5-8 de Octubre, 2021.
Divergence in Small RNA pathways between parasitic and free-living flatworms	FONTENLA S. , RINALDI, G. , LANGLEIB, M. , TORT, J F	28th International Conference of the World Association for the Advancement of Veterinary Parasitology http://www.waavp2021.com	Dublin, Irlanda Internacional virtual
“Translating research on novel epigenetic markers of breast cancer risk in Uruguay into prevention policies: opportunities and challenges”.	Mónica Cappetta Conferencista en la sesión Valuing Breast Cancer Prevention: Economic Perspectives for Shaping Public Health Policies.	10° International Breast Cancer Prevention Event: From Genes to Nutrition, Lifestyle and Communities	Internacional (IBCN 2021). Nantes, Francia, 28 – 29 October 2021

High throughput analysis of TCGA transcriptomes supports the relevance of the region supplementary to the seed in miRNA-target site interaction in vivo.	Juan M. Trinidad , Rafael S. Fort, Beatriz Garat, María A. Duhagon .	Annual Meeting of the RNA Society, Audio-Poster.	May 25-June 5, 2021
Pan-Cancer chromatin analysis of the human vtRNA genes uncovers their association with cancer biology.	<u>Rafael Sebastián Fort</u> and María Ana Duhagon .	Noncoding RNA World: From Mechanism to Therapy. Poster.	21-23 July 2021
Los problemas en los que nos meten nuestros genes".	Víctor Raggio , Soledad Rodríguez	VIII Congreso Uruguayo de Psicología Médica y Medicina Psicosocial y II Congreso Regional bajo el título "Prácticas innovadoras en la clínica y la interdisciplina"	Uruguay

d. Material didáctico

Título	Autores	Tipo de material (texto en manuales o libros, video, páginas web, colecciones de ejercicios, etc.)	Publicado en:
Material de apoyo para ciclo IBCM	M Rodríguez F Domínguez S Chávez L Pastro	Videos cortos (teóricos) Talleres y ejercicios para la discusión de temas del curso Selección de vínculos de interés	Canal Youtube-DEM EVA
Materiales de apoyo para BCM (BCC1)	B Bertoni S Pereyra L Bengochea	16 videos (teóricos) Ejercicios para discusiones de temas de BCM (BCC1) Selección de vínculos de interés	Canal Youtube-DEM EVA
Material de apoyo para DREMMD (BCC5)	MA Duhagon, JF Tort	Videos (teóricos) Ejercicios para discusiones de temas de desarrollo (BCC5) Selección de vínculos de interés	Canal Youtube-DEM EVA
Material de apoyo para ciclo ESFUNO de EUTM y Escuela de Parteras	M Cappetta V Raggio S Rodríguez G.Cassina	12 videos (teóricos) Ejercicios para discusiones de temas del curso	Youtube-DEM EVA
Material de apoyo para curso BCyT del ESFUNO de EUTM y Escuelas de Parteras	S.Pereyra	1 video	Canal Youtube-DEM
Material de apoyo para curso optativo Genética Humana	V Raggio J Tort B Bertoni MA Duhagon M Cappetta M Rodríguez	Videos Selección de vínculos de interés	Canal Youtube-DEM EVA

Material de apoyo para curso optativo Herramientas de Analisis de Secuencias Genetica Humana	J Tort M Cappetta S Pereyra N Dell'Occa S Fontenla	Videos Guias de ejercicios practicos Selección de vínculos de interés	Canal Youtube-DEM EVA
Material de apoyo curso de posgrado Genetica del Cancer	M A Duhagon	Video	EVA del curso

e. Trabajos académicos y de divulgación

Título	Autores	Tipo de material (texto en manuales o libros, video, páginas web, colecciones de ejercicios, etc.)	Publicado en:
Redes sociales del Departamento de Genética	Silvana Pereyra	Actualización y generación de material para redes sociales del Departamento de Genética: Twitter, Instagram y Facebook.	https://twitter.com/geneticafmed https://www.instagram.com/geneticafmed/ https://www.facebook.com/GeneticaFmed
Video de divulgación de las actividades de investigación del Departamento de Genética	Todos los docentes del Departamento de Genética. Creado por Silvana Pereyra.	Video de divulgación para redes sociales y web, para todo público.	https://twitter.com/GeneticaFmed/status/1473338675526348806
Material de difusión audiovisual sobre Vacunas COVID-19	Lucía Brignoni Silvana Pereyra	Video de divulgación para redes sociales y web, para todo público.	https://twitter.com/GeneticaFmed/status/1370179178902003717 https://fb.watch/cCaZWuKTQX/
Día internacional de la Mujer 2021	Lucía Brignoni Silvana Pereyra	Video 8 de marzo- Mujeres en la ciencia. Día Internacional de la Mujer	
Científicas Latinoamericanas por una juventud STEM	Maria Ana Duhagon	Charla de divulgación organizada por la Sociedad Mexicana de Bioquímica A.C.	Viernes 11 de febrero 2022
Genética y Enfermedad de Parkinson	Víctor Raggio	Presentación para pacientes del Programa PRENPAR	En prensa
Taller: "Extracción de ADN con utensilios de cocina".	Lucía Brignoni, Mónica Cappetta, Silvana Pereyra	Dictado de talleres virtuales en el marco de la Semana de la Ciencia y la Tecnología (Ministerio Educación y Cultura). Dirigido a todo público.	Redes del Dpto. Clases online
Científicos en el	Cecilia Mathó	Coordinación de jornada de	redes

Aula		videoconferencia del Ciclo 2021 del Programa Científicos en el Aula (CeeA) de PEDECIBA y Plan Ceibal.	
------	--	---	--

f. Organización de eventos científicos y académicos

Evento	Tipo de participación (comité organizador, comité científico, otros)	Docentes participantes	Año, ciudad
Conferencias de la Sociedad de Bioquímica y Biología Molecular.	Organizadora, Presidenta de SBBM 2020-2021.	MA Duhagon V Raggio	14 de Diciembre de 2021. Facultad de Ciencias. Montevideo
III Congreso Nacional de Biociencias	Comité organizador, Comité científico, miembro de la directiva de la Sociedad Uruguaya de Biociencias	L Brignoni J Tort	A realizarse en octubre 2022, Montevideo, organizándose desde 2020
XVIII Congreso Latinoamericano de Genética	Simposio La epidemiología genómica en las enfermedades infecciosas	B Bertoni M Rodríguez-Teja	2021, Valdivia (virtual)
VIII Congress of the Uruguayan Society of Genetics	Organizador	M Rodríguez-Teja	Virtual 2021
Asociación latinoamericana de Genética (ALAG)	Secretario General	B Bertoni	
Sociedad Uruguaya de Genética (SUG)	Presidente	Mercedes Rodriguez	
Sociedad de Bioquímica y Biología Molecular (SBBM)	Presidente	Maria Ana Duhagon	
Sociedad Uruguaya de Biociencias	Vicepresidente	Lucia Brignoni	
Sociedad Uruguaya de Biociencias	Tesorero	Jose Tort	

g. Otros desarrollos, patentes, etc.

Producto (desarrollo, patente, etc.)	Docentes participantes	proyecto relacionado

4) Actividades de extensión y relacionamiento con el medio

a. Proyectos de extensión universitaria

Título de la actividad	Docentes participantes	Institución que evalúa / financia el proyecto

b. Convenios

Título	Instituciones participantes	Tipo y alcance del convenio	Docentes participantes
Convenio UC Davis Facultad de Medicina	UC Davis Facultad de Medicina	Conformación del consorcio LAGENO - Confluence para el estudio de cáncer de mama esporádico	Bernardo Bertoni Mónica Cappetta Lucía Brignoni

d. Otras actividades

Título	Docentes participantes	Tipo de actividad
DIVULGACION - PARTICIPACION EN MEDIOS DE PRENSA		
Participación en la Mesa de los Científicos de En Perspectiva La Mesa de Científicos: ¿Qué significó secuenciar el genoma humano? ¿Qué se hace desde Uruguay en materia de genómica? https://enperspectiva.uy/tag/mesa-de-cientificos/	Jose Tort	Panel radial
Participación en Mesa de Científicos (Genómica) En Perspectiva, 9-09 https://enperspectiva.uy/home/la-mesa-de-cientificos-que-son-los-genes-y-cuanto-influyen-en-como-somos-que-aporta-la-genetica-para-la-comprension-y-la-cura-de-enfermedades-que-pueden-editar-los/	Victor Raggio	Panel Radial
Programa de Radio "A pie de página" AM: A Pie de Página con Víctor Raggio http://www.uniradio.edu.uy/2021/10/a-pie-de-pagina-con-victor-raggio/	Victor Raggio	Entrevista radial
Participación en Ciclo Radial de Divulgación Científica de la Facultad de Medicina en UNI Radio 107.7 FM. http://www.uniradio.edu.uy/podcast/2021/Comunidad-Udelar/03.19.2021.B3.FMED.mp3?_=3	Silvana Pereyra	Entrevista radial
Artículo: Cómo la extraña reproducción de un ser antiquísimo podría ayudarnos a vencer el mal de Chagas. https://ladiaria.com.uy/ciencia/articulo/2021/9/como-la-extrana-reproduccion-de-un-e-un-	Maria Ana Duhagon	Artículo diario
Entrevista para la nota: "El principal problema de los afectados por enfermedades raras es la falta de diagnóstico", Analía Filosi, El País Salud 23-02-021 https://www.elpais.com.uy/vida-actual/principal-problema-afectados-enfermedades-raras-falta-diagnostico.html#click=https:%2F%2Ft.co%2FHvSHTVAoX	Victor Raggio	Entrevista diario
El boom de los test de Adn a domicilio, sus beneficios y riesgos (29.10.2021) https://galeria.montevideo.com.uy/Revista-Galeria/El-boom-de-los-test-de-Adn-a-domicilio-sus-beneficios-y-riesgos-uc802602	Victor Raggio	Entrevista diario
Nota: "Científicos uruguayos hallan genes candidatos para prematuridad" Entrevista sobre nuestra línea de investigación, por María de los Ángeles Orfila. Publicado 15 Octubre 2021. Diario El País, Montevideo, Uruguay. https://www.elpais.com.uy/vida-actual/cientificos-uruguayos-hallan-genes-candidatos-prematuridad.html	Silvana Pereyra	Artículo diario
Entrevista con Telenoche sobre vacunas de ARNm https://www.telenoche.com.uy/nacionales/dudas-y-respuestas-sobre-la-tecnologia-de-arm-de-la-vacuna-pfizer	Lucia Brignoni	Entrevista TV

5) Actividades de asistencia

Indicar tipo de actividad y docentes del servicio participantes

1. Policlínica de Genética del Hospital Pediátrico del Centro Hospitalario Pereira Rossell
Víctor Raggio, Alejandra Tapié, Soledad Rodríguez

2. Policlínica de Genética Prenatal, Unidad de Medicina Prenatal, Hospital de la Mujer, CHPR.
Víctor Raggio, Alejandra Tapié, Soledad Rodríguez

3. Policlínica de Genética en CASMU (a cargo del Departamento de Genética por convenio).
Víctor Raggio, Alejandra Tapié, Soledad Rodríguez, Ana Batalla (colaboradora honoraria)

4. Unidad de Asesoramiento Genético en Ginecología Oncológica (ASEGGO), Unidad Ginecología Oncológica, Hospital de la Mujer, CHPR.
Víctor Raggio

5. Área de Diagnóstico, Departamento de Genética. Se procesaron en 2021 más de 900 estudios citogenéticos (constitutivos y hemato-oncológicos) de pacientes de Hematología del Hospital de Clínicas, Hospital de la mujer CHPR, CASMU y otros prestadores de salud. Equipo: **N Dell'Oca, F Uturbey, MN Spangenberg, G Cassina, A Sanguinetti, V Silva, V Diaz, V Lafargue, C Blanc, L Lacuesta**

6) Participación en actividades de Cogobierno y Gestión universitaria

a. Participación en Órganos de Cogobierno

Consejo /Claustro	Docentes participantes	Grado

b. Participación en Comisiones

Comisión	Docentes participantes	Grado
Comisión de subárea Genética (Pedeciba Biología)	M Cappetta B Bertoni	3 4
Comisión Ampliada de Reglamento FMed	J Tort	5
Comisión de DT - FMed	B Bertoni	4
Comisión de Investigación-FMed	B Bertoni	4
Comisión de Divulgación Científica - FMed	S Pereyra, L Brignoni	2 2
Comisión Gestión LOBBM-FMed	F Domínguez	2

c. Participación en instancias de coordinación académica de la carrera

Actividad (comisiones coordinadoras, comisiones asesoras y tribunales, coordinación de cursos y gestión educativa, etc.)	Docentes participantes	Grado
<i>COORDINACIONES</i>		
Coordinación Diploma Genética Medica	Víctor Raggio	4
Coordinación del DREMRD- Genética	María Ana Duhagon	3
Coordinación ciclo ESFUNO - EUTM y Escuela de Parteras	Mónica Cappetta	3
Coordinación CBCC1 - BCM	Bernardo Bertoni	4
Coordinación IBCM	Mercedes Rodríguez	3

<i>TRIBUNALES DE CARGOS</i>		
Integrante de Comisión Asesora 2 grados 5 (LLOA) para Dpto Bioquímica, FMed (R.Radi, O. Pristch, J.Tort)	José Tort	5
Integrante de Comisión Asesora para el G3 (LLOAG3FISI) Fisiología, FMed (M.Borde, J.Tort, P.Tortero)	Jose Tort	5
Tribunal para un cargo de Asistente G2, 30 hs del Dpto.	Victor Raggio Bernardo Bertoni Maria Ana Duhagon	4,4,3
Tribunal de dos cargos de Ayudante del Dpto. de Genética (N° 2284 y 227, esc.G, Gdo.1, 20 horas):	José Tort Victor Raggio Lucía Pastro	5, 4 y 3
08/2021 Tribunal Concurso para la provisión de un cargo de Profesor Adjunto del Dpto de Biología Vegetal Facultad de Agronomía	Bernardo Bertoni	4
<i>TRIBUNALES DE TESIS</i>		
Tribunal Tesis de Doctorado (Peduciba) Ana Soler, Plataforma de Investigación, CENUR Litoral Norte-Sede Salto, Salto Farmacogenética de la Leucemia Linfoblástica Aguda Pediátrica en Uruguay, dic 2021 Director de Tesis: Dr. Julio da Luz Co-Directora: Dra. Leda Roche Tribunal: Dra. Mónica Sans (Presidente), Dra. Ariela Fundia (Argentina) y Dr. Victor Raggio.	Víctor Raggio	4
Tribunal tesis de maestría PEDECIBA de Lic Estefanía Acosta Estudio de la variante T1540C del gen EDAR y su relación con diente en pala y ancestría indígena en el Uruguay dic.2021	Bernardo Bertoni	4
Tesis de Doctorado de Mohsin Khan, Título: The molecular role of TBX3 in malignant melanoma; Supervisor: Prof. Sharon Prince (University of Cape Town, South Africa)	Mercedes Rodriguez Teja	3
Tesis de Doctorado de Adrian Valentin Kahan "Peduciba, Mecanismos moleculares de la regeneración y recuperación funcional luego de una lesión de la medula espinal,	Jose F. Tort	5
Doctorado PEDECIBA-Biología. Estudiante: Ma. Paula Faral. Tutor: Carlos Robello. 30/11/2021.	Maria Ana Duhagon	3
Maestría Peduciba Biología. Estudiante: Marco Li Calzi. Tutor: Juan Pablo Tosar y Alfonso Cayota. 10/05/2021.	Maria Ana Duhagon	3
Integración de Comisiones de Admisión y Seguimiento de Estudiantes Peduciba	JFT, BB, MAD, MR	5,4,3,3

7) Formación y especialización docente

a. Formación de posgrado

Posgrado (Especialización, Maestría, Doctorado)	Docentes participantes	Institución	País /duración (horas)
Doctorado en Ciencias Biológicas opción Genética	Lucía Brignoni	PEDECIBA Biología	Uruguay, en curso, 10 horas semanales

Doctorado en Ciencias Biológicas opción Bioinformática	Santiago Fontenla	PEDECIBA Biología	Uruguay, en curso, 10 horas semanales
Doctorado en Ciencias Biológicas opción Biología Molecular	Santiago Chávez	PEDECIBA Biología	Uruguay, en curso, 10 horas semanales
Maestría en Ciencias Biológicas	Juan Trinidad	PEDECIBA Biología	Uruguay, en curso, 10 horas semanales
Maestría en Bioinformática	Agustin Bilat	PEDECIBA Bioinformática	Uruguay, en curso, 10 horas semanales
Maestría en Ciencias Biológicas	Lucia Colantuono	Pedeciba Biología	Uruguay, en curso, 10 horas semanales
Licenciatura en Biología Humana	Paula Frade	LBH	Uruguay, en curso, 10 horas semanales

b. Actualización y perfeccionamiento pedagógico docente

Tipo de actividad (curso, otras)	Docentes participantes	País /duración (horas)
Curso "Sensibilización en Derechos Humanos, Género y Diversidad Sexual". Facultad de Medicina, Facultad de Psicología, UdelaR. OPS.	Lucia Brignoni	Uruguay, 30 horas
Taller de análisis de las prácticas de enseñanza. Programa de Desarrollo Pedagógico Docente, Comisión Sectorial de Enseñanza. Departamento de Educación Médica y Dirección de Carrera, Facultad de Medicina. UdelaR	Lucia Brignoni Lucia Bengochea	Uruguay, 18 horas

c. Actualización y especialización científica y técnica

Tipo de actividad (curso, pasantía, otra),	Docentes participantes	Área disciplinar y formación específica realizada	País /duración (horas)

8) Consideraciones o aclaraciones

Premios

Mejor trabajo del área Genética Humana en el XVIII Congreso Latinoamericano de Genética, por el trabajo "Análisis de metilación de promotores de genes candidatos en parto prematuro severo"	Angela Sardina, Rita Neumann, Celia May, Rossana Sapiro, Bernardo Bertoni, Mónica Cappetta, Silvana Pereyra.	Asociación Latinoamericana de Genética (ALAG)	5-8 de Octubre, 2021.
--	---	---	-----------------------

b. Orientación de tesis

Programa académico	Tutor	Estudiante	Título de la tesis	Grado de avance
Doctorado en Biología (Peduciba)	Jose Tort	Santiago Fontenla	Rol de los ARN pequeños de Fasciola hepatica en la interacción con el huésped	En curso
Doctorado Peduciba	MA Duhagon	Santiago Chavez	Estudio de la	En curso

			regulación global de la traducción de transcritos periódicamente expresados por <i>Trypanosoma cruzi</i> .	
Doctorado Pedeciba	MA Duhagon	Carolina Oliveira	Aproximación al mecanismo molecular en que participa el ARN no codificante NC886/VTRNA2-1 en cáncer de próstata	En curso
Maestría en Biología (Pedeciba)	Jose Tort/A.Iriarte	Mauricio Langleib	Transcriptoma de estadios vinculados al huésped intermediario de <i>F.hepatica</i>	En curso
Maestría en Bioinformática (Pedeciba)	J Tort / A Protasio	Agustin Bilat	Caracterización de elementos trasponibles en el genoma de <i>Fasciolidae</i>	En curso
Maestria Pedeciba	M Rodriguez Teja/ L.Pastro	Claudia Chiale	Estudio de la capacidad invasiva de las células tumorales prostáticas	En curso
Maestria Proinbio	M Rodriguez Teja	Andrea Diaz	Resistencia a la terapia de privación de andrógenos de células madre de cancer de prostata	En curso
Maetria Pedeciba	MA Duhagon	Lucia Colantuono	Estudio del efecto de nc886 sobre el fenotipo tumoral mediado por factores difusibles extracelulares.	En curso
Maestria Proinbio	MA Duhagon (coorient)	Diego Lopez	Asociación entre el HLA-C*0602 y respuesta a terapias biológicas anti-TNF en pacientes con psoriasis moderada-severa que asisten en el Hospital de Clínicas	En curso
Licenciatura Bioquímica, Facultad de Ciencias, UdelaR. (Grado)	B Bertoni	Lorena Silva	"Análisis de los microsatélites autosómicos de una muestra de la población uruguaya con fines forenses"	En curso
Licenciatura en Bioquímica, Facultad de Ciencias, UdelaR (Grado)	M Cappetta/ S Pereyra	Florencia Salvarrey	"Análisis de promotores de genes candidatos en Leucemia Mieloblástica Aguda"	En curso
Licenciatura en Biología Humana, UdelaR (Grado)	S Pereyra/ M Cappetta	Ángela Sardina	"Análisis de promotores de genes candidatos en parto prematuro espontáneo"	En curso

Ingeniería en Biotecnología, ORT (Grado)	B Bertoni/ M Cappetta	Ana María Ibáñez	“Desarrollo de un pipeline de trabajo para secuenciación dirigida por CRISPR - Cas9”	Culminada
Licenciatura Biología Humana (Grado)	V Raggio	Lucia Sanguinetti		En curso
Lic Biología Humana (Grado)	M.Rodriguez Teja / L Pastro	Paula Frade	Efecto de los AGEs en los niveles de metilación global del ADN	En curso
Lic. Cs.Biologicas (Grado)	MA Duhagon	Camila Ladra	Puesta a punto del sistema de edición genómica CRISPR/Cas9 recombinante en células de mamífero	En curso
Tesis Grado Lic.CsBiologicas (Grado)	L.Pastro / M Rodriguez Teja	Rodrigo Martino	Generacion de una línea epitelial prostática knockout para CD147	En curso