

<b>INFORME ANUAL de SERVICIO DOCENTE    Año: 2010</b>
---

<b>Nombre del Servicio:</b>	<b>Departamento de Genética</b>
<b>Responsable del Servicio:</b>	Dra. Leda Roche
<b>Dirección:</b>	Gral. Flores 2125
<b>Teléfono:</b>	924-34-14 interno 3469
<b>Fax:</b>	924-95-63
<b>e-mail:</b>	<a href="mailto:genetica@fmed.edu.uy">genetica@fmed.edu.uy</a>
<b>Pag. Web:</b>	<a href="http://www.genetica.edu.uy">www.genetica.edu.uy</a>

<b>I. COMPOSICION del PERSONAL DOCENTE</b>
--

<b>Grado</b>	<b>Nombre docente</b>	<b>Hrs/se m</b>	<b>Nº cargo</b>	<b>Carácter (a)</b>	<b>Nivel de especialización (b)</b>
<b>1</b>	Da Silveira Lorena	20	1978	T	E
	Pi Denis Natalia	20	516	T	E
	Hochmann Jimena	30	519	T	Lic.
	Sanguinetti Analía	20	227	T	E
	dell'Oca Nicolás	30	6525	C	MD
	Soler, Ana	20	1977	T	E
	Pastro Lucia	20	228	T	Lic. MSc
	Ottati Carolina	20	2284	T	E
	Velazquez Tatiana	35	226	T	E
	Souto Jorge	20	517	I	E
	Cardozo Patricia	20	2458	I	Lic.
<b>2</b>	UTURBEY; Faride	24	2713	T Citogen.	MD H
	RINALDI SIMONS, J. Gabriel	20	3246	DT	MD.MSc
	Cassina, María Gabriela	20	6242	C	Lic.
	CAPPETTA SAPRIZA, Mónica	20	223	DT	Lic.MSc
	CORVO, Ileana	20	2456	T	Lic
	SMIRCICH RUZO, Pablo	20	224	T	Lic. MSc
	LOPEZ PEDROZO, Pablo	20	2937	T	MD
	Tapié Nicolini, Ma. Alejandra	24	3247	T Clínico	<b>MD</b>
	Pereyra, Silvana	20	6570	C	Lic. MSc
<b>3</b>	RODRIGUEZ MASEDA, Helena	20	221	DT	Lic, MSc
	BERTONI JARA, Bernardo	20	222	DT	PhD
	RAGGIO RISSO, Víctor	24	2773	T Clínico	MD
	DUHAGON SERRAT, Ma. Ana	20	2278	DT	Lic, MSc
	DA LUZ PEREIRA, Julio A	20	225	DT	Lic MSc
<b>4</b>	TORT ALMEIDA, José F.	20	220	DT	Lic, PhD

<b>5</b>	Rodríguez Escanlar, María Mirta	20	6004	DT	MD,NP. Contratada a partir del 27/10/06
	ROCHE LOWCZY, Leda	20	520	DT	MD, PHD

### **COLABORADORES DEL DEPARTAMENTO HONORARIOS O A TRAVÉS DE PROYECTOS**

Luis Vernengo	Internista, Col. Honorario			MD I
Martín Cancela	Trabajo en Colaboración	UFRGS Porto Alegre		Msc
Amalia Avila	Trabajo en Colaboración	Facultad de Enfermería		Lic.

(a) Titular (T), Interino (I), Contratado (C), Dedicación Total (DT), Titular (T), Interino (I), Contratado (C), Dedicación Total (DT), Estudiante (E), Médico (MD), Licenciado (Lic),

(b) Especialista ( ), Magister (MSc), Doctorado (PhD)

Especialidades: H: Hematología; NN: Neonatología; P: Pediatría; NP: Neuropediatría, L: Laboratorio Clínico, I: Internista.

**Especifique qué porcentaje de sus docentes realizan Docencia, Asistencia, Investigación, o Extensión.**

<b>Docencia</b>	<b>Asistencia</b>	<b>Investigación</b>	<b>Extensión</b>	<b>Otros Diagnóstico</b>
100%	20%	90%	10%	50%

### **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.

### **II. COMPOSICION del PERSONAL NO DOCENTE**

	<b>Nombre funcionario</b>	<b>del</b>	<b>Hrs/se m</b>	<b>Nº cargo</b>	<b>Carácter (c)</b>	<b>Funciones</b>
Técnicos						
Administrativo	Carlos Pintos		48	63774	T	Total de tareas administrativas
Mantenimiento						

(c)(T), Interino (I), Contratado (C), Dedicación Total (DT), Dedicación Compensada (DC)

### **CONSIDERACIONES GENERALES**

Sería fundamental contar con un Técnico de Laboratorio para apoyo a las técnicas de diagnóstico e investigación.

### **III. ACTIVIDADES DOCENTES**

### **III.a. Enseñanza de PRE – GRADO en la carrera de Doctor en Medicina**

*Cuando se solicitan horas de docencia se refiere a la docencia directa.*

<b>Ciclo/UTI</b>	<b>Nº de Docentes por Ciclo/UTI</b>	<b>Nº Horas Docentes Totales por Ciclo/UTI</b>	<b>Nº Estudiantes por Ciclo/UTI</b>	<b>Nº Estudiantes por Teórico</b>	<b>Nº Estudiantes por Grupo o Cama</b>
Ciclo BCC1 Biología Celular y Molecular	19	1800	1200	400	65
Ciclo ES.FU.NO UTI B.tisular	10	100	550	185	46
Ciclo ES.FU.NO UTI B. Desarrollo	14	210	800	260	65
Ciclo Materno Infantil	4	20	500	250	50

#### **Especifique horas de actividad por semana en cada CICLO / UTI por estudiante**

<b>Ciclo/UTI</b>	<b>Teóricos</b>	<b>Disc. grupales</b>	<b>Prácticos</b>	<b>Act. Sala</b>		<b>Ate-neos</b>	<b>Roun d Clínicos</b>	<b>Prepa ración Inter-nado</b>
Ciclo BCC1 Biología Celular y Molecular	5	10	2					
<i>Ciclo ES.FU.NO UTI B.tisular</i>	5	5						
<i>Ciclo ES.FU.NO UTI B. desarrollo</i>	14	14						
<i>Ciclo Materno Infantil</i>	2					2		

#### **Especifique si participa de actividades (ateneos, etc.) de otros Servicios.**

Ateneos de: Pediatría, Ginecología, Ortopedia(CHPR), Neurología, Neuropediatría, Endocrinología, Hematología, Cardiología(HC) y otros

#### **Especifique si su Servicio es Responsable de la Coordinación General de Ciclos/UTIs**

Participamos en las Coordinaciones colectivas del BCC1 del Plan 2008 y las UTIs de Biol. Tisular, Reproductor y Desarrollo del ESFUNO y CICLIPA III del plan viejo.

### **III.b. Enseñanza de PRE – GRADO en las Escuelas de la Facultad de Medicina**

<b>Ciclo/UTI</b>	<b>Nº de Docentes por Ciclo/UTI</b>	<b>Nº Horas Docentes Totales por Ciclo/UTI</b>	<b>Nº Estudiantes por Ciclo/UTI</b>	<b>Nº Estudiantes por Teórico</b>	<b>Nº Estudiantes por Grupo o Cama</b>
Ciclo ES.FU.NO EUTM y Parteras UTI Biología Celular y Tisular	3	35	500	165	83

Participamos en la Comisión Coordinadora del ESFUNO de las Escuelas.

### **III.c. Enseñanza de PRE – GRADO en otras Instituciones de la UDELAR**

Realización en promedio de 4 Trabajos Especiales I y II de la Licenciatura de Bioquímica y/o trabajo de laboratorio de la Licenciatura de Biología de Facultad de Ciencias y evaluación de un promedio de 6 de estos trabajos por año.

Los Dres. José Tort, Bernardo Bertoni, Víctor Raggio y Helena Rodríguez son tutores de la Licenciatura de Biología Humana.

### **III.d. Enseñanza Universitaria de POST - GRADO**

<b>Especialidad</b>	<b>Nº Docentes</b>	<b>Nº Horas Docentes Totales</b>	<b>Nº Estudiantes</b>	<b>Nº Estudiantes por Cama</b>
Curso de Genética Molecular y Medicina Fac. Medicina y Fac. Química	3	60	32	
Curso Genética para Post-Grado Pediatria, Neurología y Neuropediatria	5	48	60	
Curso Análisis Genoma Humano Fac. de Medicina	3	90	15	

Orientación de Tesis de Maestría en curso (Pro.In.Bio, PEDECIBA, otras)

<b>Maestrando</b>	<b>Orientador</b>	<b>Título proyecto</b>	<b>Institución</b>	<b>Año inicio</b>
Br. Nicolás dell'Oca	Dr. José Tort	ARNs pequeños de <i>Fasciola hepática</i>	PEDECIBA Biología Celular y Molecular	2008
Dra. Gabriela Peydro	Dra. Leda Roche	Estudio clínico-molecular de las glomerulopatías familiares	Pro.In.Bio	2009

Jimena Hochmann	Dr. Bernardo Bertoni	Caracterización de la región cromosómica asociada a la susceptibilidad al Melanoma Esporádico en el Uruguay Beca ANNI	PEDECIBA	2008
Valentina Colistro	Dr. Bernardo Bertoni	Efectos de los Procesos Microevolutivos en los estudios de Asociación Haplotípica en enfermedades complejas Beca ANNI	PEDECIBA	2009
Lic. Lucia Pastro.	Duhagon MA	Estudio de la función de los repetidos CA en la expresión génica en <i>Trypanosoma cruzi</i>	PEDECIBA Biología Celular y Molecular	2008
Carolina Ottati	Duhagon MA	Estudio funcional de microARNs desregulados en Cáncer de Próstata	PEDECIBA	2010

Orientación de Tesis de Doctorado en curso (Pro.In.Bio, PEDECIBA, otras)

Doctorando	Orientador	Título proyecto	Institución	Año inicio
Dr. Gabriel Rinaldi	Dr. José Tort	Contribución a la genómica funcional en Fasciola hepatica: ARN de Interferencia.	PEDECIBA Biología Celular y Molecular	2008
Lic. Ileana Corvo	Dr. José Tort Dra. Leda Roche (Co-or.)	Clonado y caracterización de las Catepsinas L del estadio invasivo de Fasciola hepatica	PEDECIBA Biología Celular y Molecular	2009
Mag. Mónica Cappetta	Dr. Bernardo Bertoni	Diversidad individual y poblacional de patrones de metilación del ADN en pacientes con cáncer de mama esporádico, en pacientes con melanoma y en la población sana	PEDECIBA- Biología	2010

**Curso para posgrados**

**Cappetta, M.** Docente del Curso de Genética para postgrados de Medicina. Responsable: **Dr. Victor Raggio**, Dpto. Genética, Facultad de Medicina. Dictado de las actividades prácticas y seminarios.

**Cappetta, M.** Docente invitado en el curso "Epigenética del Cáncer". PEDECIBA. Coordinador: Wilner Martínez y **Bernardo Bertoni**. IIBCE. 29 de noviembre al 3 de diciembre.

**Cappetta, M.** Docente invitado en el 3er curso de actualización "Bases genéticas y moleculares en diagnóstico y tratamiento en Hematología". Cátedra de Hematología, Hospital de Clínicas. Tema: Epigenética, metilación del ADN y tratamiento hipometilante. 25-27 de Octubre, 2010.

**Cappetta, M.** Docente invitado en el curso "Bases Genética del Cáncer", PEDECIBA, ProInbio, Educación Permanente. Responsable: **Dra. Leda Roche**, Dpto. Genética, Facultad de Medicina. Tema: Epigenética y Cáncer. Junio-Agosto de 2010.

**Duhagon MA** Curso PEDECIBA/PROINBIO sobre "Bases Genéticas del Cáncer". Facultad de Medicina. Julio-Noviembre 2010. Docente coordinadora.

**Duhagon MA** Curso Maestría en Bioinformática: "Bioquímica y Biología Molecular". Dictado de Teóricos. Agosto 2010.

### ***III.f. Otras actividades de formación de RRHH***

***(pasantías de investigadores o estudiantes, postdoctorados, orientaciones, etc.)***

Se aprobó el Diploma en Genética Médica de la Escuela de Graduados de la Facultad de Medicina por el CDC de la UDELAR. Este curso es organizado por el Dpto. de Genética, con colaboración de otros servicios de la Facultad de Medicina y el Área de Genética Molecular de la Comisión Honoraria para la Salud Cardiovascular.

### ***III.g. Proyectos de Enseñanza***

### ***III.h. Elaboración de Material Didáctico***

**Página web:** [www.genetica.edu.uy](http://www.genetica.edu.uy), Dr. José Tort y Pablo Smircich  
Repartidos de apoyo a los cursos, cuestionarios guía de las discusiones grupales, vínculos a sitios de Internet de Genética, libros electrónicos, etc.

### ***CONSIDERACIONES GENERALES***

Nuestro Departamento tiene una importante participación en los cursos de grado, y tiene una importante dedicación a la enseñanza de posgrado de Ciencias Biomédicas dentro del PEDECIBA y el ProInBio.

El Diploma en Genética Médica es el primer postgrado nacional en Genética Médica, a cargo de nuestro Departamento.

## ***IV. ACTIVIDADES ASISTENCIALES***

<b>CONSULTAS de POLICLINA / AÑO</b>	<b>1400</b>
<b>MORTALIDAD</b>	<b>n/c</b>
<b>ACTIVIDAD de CONSULTA a otros SERVICIOS INTRA o EXTRAHOSPITALARIOS</b>	<b>140</b> H. de Clínicas Neurología, Neonatología, Obstetricia, Hematología, Endocrinología, otros. CHPR Neuropediatría, Pediatría, T y ortopedia, Obstetricia, Policlínica Genética Universitaria CASMU

*Si su Servicio corresponde a Diagnóstico y Tratamiento:*

<b>ESTUDIOS REALIZADOS</b>	Cariotipo <b>105</b> Distrofia Oculofaríngea, Distrofia Miotónica Errores Innatos del Metabolismo total <b>84</b> (Orina <b>24</b> y Sangre Papel Filtro <b>60</b> Determinación de FMRP (Bulbos Pilosos) <b>18</b> Extracción de ADN <b>51</b>
----------------------------	--

### **CONSIDERACIONES GENERALES**

El Departamento tiene una Sección Clínica con un docente Grado 5 (DT Contratada para Investigación), uno Grado 3 y un Grado 2 que atiende las Policlínicas del CHPR y H. Clínicas y las interconsultas con varios servicios de estos hospitales. Además tenemos un convenio con el CASMU para la Policlínica de Genética Universitaria.

También tenemos un Laboratorio de Diagnóstico de Genética, con sus Secciones Citogenética, Biología Molecular y Bioquímica en que participan dos de los docentes Clínicos y 5 de los docentes Básicos y la Docente especializada en Citogenética.

### **V. PRODUCCION de CONOCIMIENTO**

Describir en las casillas inferiores (autores, revista, etc.). Subrayar aquellos autores que sean integrantes de su Dpto. Las publicaciones podrán estar presentadas en formato impreso o electrónico.

#### **TRABAJOS CIENTIFICOS PUBLICADOS en REVISTAS ARBITRADAS INTERNACIONALES (citadas en el current contents / index medicus-PUBMED)**

[Beta-globin gene cluster haplotypes in Afro-Uruguayans from two geographical regions \(South and North\).](#)

**Da Luz J**, Kimura EM, Costa FF, Sonati Mde F, Sans M. Am J Hum Biol. 2010 Jan-Feb;22(1):124-8.

Kines KJ, **Rinaldi G**, Okatcha TI, Morales ME, Mann VH, **Tort JF**, Brindley PJ Electroporation facilitates introduction of reporter transgenes and virions into schistosome eggs. PLoS Negl Trop Dis. 2010 Feb 2;4(2):e593.

M Cancela, **N Dell'Oca**; N Ruetalo, E Da Silva, **P Smircich**, **G Rinaldi**, **L Roche**, C Carmona, F Alvarez-Valin, A Zaha, **JF Tort**. Survey of transcripts expressed by the invasive Research article juvenile stage of the liver fluke Fasciola hepatica. **BMC Genomics**, v. 11 226 , p. 1-14, **2010**.

CANCELA, M; RUETALO, **N**; **DELLOCA**, N; DASILVA, E; **SMIRCICH, P**; **GABRIEL RINALDI**; **L. ROCHE**; CARMONA, C; ALVAREZVALIN, F; ARNALDO ZAHA; **TORT, J F**  
Survey of transcripts expressed by the invasive juvenile stage of the liver fluke *Fasciola hepatica*. BMC Genomics, v.: 11, p.: 227, 2010.

Variant Philadelphia Translocation with BCR/ABL Fusion Gene Site In 10q24 In a Case of Chronic Myeloid Leukemia. Rossana Bonomi, **Pablo López**, Daniela Infante, Isabel Moro, Victoria Elizondo, Inés Prósper, Solange Simonet, Gerardo Romanelli, María Rosario Uriarte, Lem Martínez. Abstract 4839. Blood (ASH Annual Meeting Abstract), 2010.

**Duhagon MA**, Hurt EM, Sotelo-Silveira JR, Zhang X, Farrar WL. Genomic Profiling of Tumor Initiating Prostatospheres. BMC Genomics. BMC Genomics. 2010 May 25;11(1):324.

Hurt EM, Chan K, **Duhagon Serrat MA**, Thomas SB, Veenstra TD and Farrar WL. Identification of vitronectin as an extrinsic inducer of cancer stem cell differentiation and tumor formation. Stem Cells. 2010 Mar 31;28(3):390-8.

Sotelo J, Esposito D, **Duhagon MA**, Banfield K, Mehalko J, Liao H, Stephens RM, Harris TJ, Munroe DJ, Wu X. [Long-range enhancers on 8q24 regulate c-Myc](#). Proc Natl Acad Sci U S A. 2010 Feb 16;107(7):3001-5. Epub 2010 Jan 26.

#### **Artículos aceptados para su publicación, enviados en el 2010.**

**G Rinaldi\***; S. Suttiprapa\*; P.J. Brindley. Quantitative retrotransposon anchored PCR confirms transduction efficiency of transgenes in adult *Schistosoma mansoni*. Molecular & Biochemical Parasitology 2011, 177:70-76. Submitted. November 2010. (\* These authors contributed equally to this work).

M.A. Ayuk\*; S Suttiprapa\*; **G. Rinaldi**; V.H. Mann; C.M. Lee; P.J. Brindley. *Schistosoma mansoni* U6 promoter-driven short hairpin RNA induces RNA interference in human fibrosarcoma HT1080 cells and schistosomules. International Journal for Parasitology. In press. Submitted. November 2010. (\* These authors contributed equally to this work).

M. W. Robinson; **I. Corvo**; P. M. Jones; A. M. George; M. P. Padula; J. To; M. Cancela; **G. Rinaldi**; **J.F. Tort**; **L. Roche**; and J. P. Dalton. Collagenolytic activities of the major secreted cathepsin L proteases 2 involved in the virulence of the helminth pathogen, *Fasciola hepatica*. PLoS NTDs. In press. Submitted. November 2010.

#### **TRABAJOS CIENTIFICOS PUBLICADOS en REVISTAS ARBITRADAS NACIONALES**

#### **REVISIONES PUBLICADAS en REVISTAS ARBITRADAS**

#### **LIBROS PUBLICADOS**

2010 Mañé Garzón, F., **Raggio, V.**, Historia de la Genética Clínica en el Uruguay, Montevideo, Imprenta Rosgal, 406 pp, 2010. Parcialmente financiado por CSIC, Programa de Publicaciones 2009.

#### **CAPITULOS de LIBROS**

**Raggio, V.** Co-autor (en temas de Genética) en: Ventura R, Buzó R, Enfermedad de Parkinson y otras enfermedades relacionadas. Trastornos cognitivos y neuropsiquiátricos, Temas de Neuropsiquiatría, Montevideo, 2010.

#### TRABAJOS ACADÉMICOS o de DIVULGACION

**Raggio V,** Twins: never identical. Post-genomic studies prove genetic differences between monozygotic twins, Analog Science Fiction & Fact 2010; January-February: 44-51.

#### TESIS

**Pastro, I.** Defensa de Tesis de maestría Orientación Biología Celular y Molecular del PEDECIBA. Montevideo, Uruguay. Diciembre de 2010. "Estudio de la función de los repetidos CA en *Trypanosoma cruzi*".

#### MONOGRAFIAS

#### TRABAJOS / RESUMENES PRESENTADOS a CONGRESOS y SEMINARIOS

"Comparison of the substrate specificity of the adult and juvenile secreted cathepsins L of *Fasciola hepatica*". **Corvo I,** Robinson M, **Pi-Denis N,** **Pastro L,** Cancela M, Dalton JP, **Tort JF,** **Roche L.** 3rd Latin American Protein Society Meeting (LAPSM), 13-16/10/2010, Salta, Argentina (Resumen 190, p 308).

XIII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biología (S.U.B) mayo de 2010 Piriápolis, Maldonado

"¿Tienen los repetidos CA algún papel en la regulación de la expresión génica en *Trypanosoma cruzi*?". **Lucía Pastro,** **María Ana Duhagon,** **Pablo Smircich,** Lucía Guggeri, Bruno Dallagiovanna y Beatriz Garat.

XIII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biología mayo de 2010 Piriápolis, Maldonado

"Estudio de la capacidad inmunogénica de una proteína identificada en el sialo-transcriptoma de *Haematobia irritans irritans*". **Lucía Pastro,** Mariana Curto, **Pablo Smircich,** Malvina Ocampo, Sergio Rocha, Pablo Alonzo, Martín Breijo, Carmen Bolatto y Cecilia Fernández.

"Estudio comparativo de la especificidad de sustrato de las catepsinas L del estadio juvenil y adulto de *Fasciola hepatica*", en las XIII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias, Piriápolis, Uruguay, 28 al 30 de mayo, 2010. Autores: **Ileana Corvo,** Mark Robinson, **Natalia Pi-Denis,** Martín Cancela, John P. Dalton, **José Tort y Leda Roche.**

Rosario Uriarte, **Mónica Cappetta,** Gonzalo Manrique, Verónica Pérez, María Noel Zubillaga, Victoria Elizondo, Susana Boschi, Inés Prósper, Rossana Bonomi, Santiago Pomoli, Lilián Díaz, Lem Martínez. "Concomitant Detection of BCR-ABL translocation and JAK2 V617F mutation in 6 myeloproliferative neoplasm at diagnosis". 52th American Society of Hematology Annual meeting. Diciembre 2010, Orlando-Florida, Estados Unidos.

Bonilla C, Bertoni B, Sans M, Hidalgo PC, Artagaveytia N, Figueiro G, **Cappetta M**, Achermann E, Barreto I, Egaña A, Román E, Cancela P, Heinzen S, Abin E, De los Santos S, Hooker S, Kittles R. "Ancestría genética y cancer de mama esporádico en una muestra de mujeres uruguayas". 11° Congreso Uruguayo de Oncología. 25-27 de noviembre, Montevideo.

**Hochmann J, Cappetta M**, Pérez J, Colistro V, Larre-Borges A, Nicoletti S, **Velázquez T, Souto J, Roche L**, Ribas G, Berdasco M, Martínez M, **Bertoni B**. "Identificación de regiones genómicas asociadas a melanoma esporádico en Uruguay". XIV Congreso Latinoamericano de Genética (ALAG2010). 1-5 de octubre, Viña del Mar, Chile.

Ricardo Recarey, Juan Cristina, **Mónica Cappetta**, Rosario Uriarte y Rodney Colina. "Epidemiología Molecular y variabilidad genética de Enterovirus asociados a encefalitis Pediátricas". XX Congreso Latinoamericano de Microbiología. Montevideo, 27-30 de setiembre de 2010.

**Mónica Cappetta, Lorena Da Silveira**, Nora Artagaveytia, Carolina Bonilla, Mónica Sans, Pedro Hidalgo, María Berdasco, **Bernardo Bertoni**. "Variación poblacional de los patrones de metilación del ADN en individuos con cáncer de mama esporádico e individuos sanos". Seleccionado para presentación oral. XIII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias, Mayo 2010, Pirlópolis.

XIII Jornadas SUB, Posters Biología Molecular: **Carolina Ottati**; Elena Dieguez; **Víctor Raggio**; **Julio Da Luz**, Variantes génicas de GSTT1, GSTM1 y GSTP1 en la enfermedad de Parkinson. Piriópolis, Uruguay, 2010.

THE MOVEMENT DISORDER SOCIETY'S, 14th International Congress of Parkinson's Disease and Movement Disorders, Buenos Aires, Argentina, June 2010. Poster: B. Aguiar, R. Aljanati, M. Martinovich, V. **Raggio**, V. Pomar, R. Buzo, A. Ojeda, N. Gonzalez, G. Nogueira, L. Aguerre, G. Montado, F. Alfonso, The effect of therapy in Parkinson's disease.

THE MOVEMENT DISORDER SOCIETY'S, 14th International Congress of Parkinson's Disease and Movement Disorders, Buenos Aires, Argentina, June 2010. Poster: R.E. Aljanati, M. Martinovic, **V. Raggio**, B. Aguiar, N. Gonzalez, O.A. Julia, L. Aguerre, G. Montado, V. Pomar, G. Nogueira, An approach to improve Parkinson's disease (P.D.) quality of life.

THE MOVEMENT DISORDER SOCIETY'S, 14th International Congress of Parkinson's Disease and Movement Disorders, Buenos Aires, Argentina, June 2010. Poster: B. Aguiar, R. Aljanati, M. Martinovich, R. Buzo, V. **Raggio**, V. Pomar, A. Ojeda, N. Gonzalez, G. Nogueira, F. Alfonso, L. Aguerre, G. Montado, Sleep disorders in Parkinson's disease in Uruguay.

THE MOVEMENT DISORDER SOCIETY'S, 14th International Congress of Parkinson's Disease and Movement Disorders, Buenos Aires, Argentina, June 2010. Poster: I.F. Mata, V. Borges, R. Buzo, C. Cosentino, P.M. de Carvalho Aguiar, E. Dieguez, H.B. Ferraz, W. Marques, P. Mazzetti, F. Micheli, **V. Raggio**, G. Rodrigues, Z. Salazar, L. Torres, L. Tschopp, V. Tumas, C.P. Zabetian, Latin American research consortium on the genetics of Parkinson's disease: LARGE-PD.

XIV CONGRESO LATINOAMERICANO DE GENÉTICA (ALAG), Poster: Curbelo, N., Satriano, R., **Raggio, V., Rodriguez, M.M**, LACTANTE DE 9 MESES CON SÍNDROME DE DIGEORGE, Viña del Mar, CHILE, 2010.

**G Rinaldi**; K Kines; **N Dell'Oca**; PJ Brindley; **J Tort**. Advancements in Fasciola hepatica functional genomics. In: XII International Congress of Parasitology (ICOPA), **2010** Melbourne, Australia .

**G Rinaldi**; M Cancela; **N Dell'Oca**; **P Smircich**; **L Roche**; C Carmona; E Castillo; A Zaha; PJ Brindley; **J Tort**. Functional and structural genomics advancements in the liver fluke Fasciola hepatica. In: XII International Congress of Parasitology (ICOPA), **2010** Melbourne, Australia .

**N Dell'Oca**; L DELLOCA; T BASIKA; O CASTRO; **JF TORT** Fasciola hepatica: dinámica integral del hospedador intermediario, el caracol Lymnaea viatrix y su interacción con el parásito en infecciones experimentales. Maldonado. SUB 2010

**N Dell'Oca**; R GARCIA; M CANCELA; **P SMIRCICH**; A CAYOTA; **JF TORT** ARNs pequeños en Fasciola hepática, una primer aproximación. **Maldonado** Uruguay . SUB 2010

Ayuk, M.A.; Suttiaprapa, S.; **Rinaldi, G.**; Mann, V.H.; Lee, C.M.; Brindley, P.J. Characterization and functional analysis of Schistosoma mansoni U6 promoter. American Society of Tropical Medicine and Hygiene 59th Annual Meeting, 2010 Atlanta, Georgia, USA 2010. Presentación oral por parte de Mary Ayuk.

**Rinaldi, G.**; Okatcha, T.I.; Ayuk, M.A.; Suttiaprapa, S.; Mann, V.H.; Brindley, P.J. Genetic manipulation of Schistosoma haematobium. American Society of Tropical Medicine and Hygiene 59th Annual Meeting, 2010 Atlanta, Georgia, USA 2010. Presentación de poster.

Suttiaprapa, S; Iordanskiy, S; Mann, V.H.; **Rinaldi, G.**; Bukrinsky, M.I.; Brindley P.J. Transduction of Schistosoma mansoni with vesicular stomatitis virus glycoprotein pseudotyped lentivirus. American Society of Tropical Medicine and Hygiene 59th Annual Meeting, 2010 Atlanta, Georgia, USA 2010. Presentación oral por parte de Sutas Suttiaprapa.

Okatcha, T.I; Morales, M.E.; **Rinaldi, G.**; Kines, K.J.; Brindley, P.J. Transmission of the piggyback transposon through the germline in transformed Schistosoma mansoni. American Society of Tropical Medicine and Hygiene 59th Annual Meeting, 2010 Atlanta, Georgia, USA 2010. Presentación de poster.

**Rinaldi G.** Genetic manipulation of Schistosoma mansoni eggs. 703rd meeting of the Helminthological Society of Washington. George Washington University. Washington DC, USA. February, 26th 2010. Presentación oral.

**Da Luz, J.**; Expositor Oral en del Trabajo "Diagnóstico molecular de las Talasemias" XIII Congreso Uruguayo de Patología Clínica. Octubre 2010. Montevideo, Uruguay.

XIII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biología (S.U.B) mayo de 2010 Piriápolis, Maldonado. "Origen de las mutaciones de Hemoglobinopatías en la Población Uruguaya"  
**Da Luz, J.** Avila, A. Serrón, A. Sans, M.

**Pereyra, S., T. Velázquez**, D. Grasso, G. Rey, J. Alonso, **B. Bertoni** & R. Sapiro. Diseño de una PCR en tiempo real dúplex para detectar polimorfismos en el parto prematuro. XIII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias. Piriápolis, Uruguay. PRESENTACION ORAL.

Mas de Ayala, J., G. Anesetti, J. Alciaturi, L. Cantú, F. Skowronek, **S. Pereyra**, R. Chavez, R. Sapiro. Incidencia del polimorfismo Asp299Gly del receptor TLR 4 en infertilidad femenina. XIII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias. Piriápolis, Uruguay. POSTER

**RINALDI G**; KINES, K.J.; **TORT, J F**; BRINDLEY, P.J.

Transgénesis mediada por retrovirus de leucemia murina en el parásito tremátodo *Fasciola hepatica*, 2010

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

**Bertoni B**, Sans M, Hidalgo P, Artagaveytia N, Kittles R. Ancestría genética y cáncer de mama esporádico en una muestra de Uruguay XII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias. Piriapolis. 2010

Fernández, MN; Krul, N; Turcatti, P; Rodríguez, J; Menéndez, N; Florez, E; Castro, M; **López P, Da Luz, J**. Uso de la Cromatografía Líquida de Alta Performance para el Diagnóstico de Hemoglobinopatías. En calidad de exposición oral de poster. Congreso Uruguayo de Patología Clínica. 28-30 de octubre de 2010.

**López P**. Desarrollo de Test Inmunológicos en LCR. Nuevas perspectivas en nuestro medio para el diagnóstico de enfermedades priónicas (Proteína 14-3-3). En calidad de expositor de mesa. Congreso Uruguayo de Patología Clínica. 28-30 de octubre de 2010.

## DESARROLLOS TECNOLOGICOS

---

### PROYECTOS de INVESTIGACION y/o TECNOLOGICOS CONCURSADOS y FINANCIADOS

---

Identificación de roles de las proteasas parasitarias de *Fasciola hepatica* en el proceso de invasión mediante herramientas de genómica funcional. Responsable: **José Tort**. CSIC I+D; 2009 a la fecha.

Identificación y mapeo de regiones del genoma asociadas al desarrollo de melanoma esporádico. Responsable: **Bernardo Bertoni**. CSIC I+D: 2009 a la fecha.

Epidemiología genética de la respuesta a la quimioterapia en leucemias pediátricas.

Integrantes: **Da Luz J** (Responsable); AVILA A; CASTILLO L; **V. RAGGIO**. Financiado por la CHLCC 10/2009 a 10/2010

**Bertoni, B**. DESARROLLO DE TECNICAS PARA LA DETERMINACION DEL RIESGO GENETICO EN EL PARTO PREMATURO APLICABLES EN EL SECTOR PRODUCTIVO, Programa de Vinculación con el Sector Productivo CSIC. Co responsable

Genética clínica y molecular del retardo mental. Resp. **Leda Roche**, **Rodríguez MM**; **Boidi M**; **Raggio V**; **Da Luz J**; **López P**; **Ottati C**. Financiación ANII 4/2010-4/2012.

## BECAS y SUBVENCIONES

**Pastro, L**. Beca CSIC de relacionamiento con el exterior para realizar una pasantía de 15 días en el Instituto Carlos Chagas de Paraná Brasil, a cargo del Dr. Bruno Dallagiovanna

**Corvo, I**. Beca AMSUD-Pasteur para asistir al curso " Biochimie des Protéines- Du gène à la structure-fonction des protéines". Curso del Centre d'Enseignement del Institut Pasteur de Paris. 11/01-12/02, 2010.

**Hochmann, J.** Beca CSIC Programa de becas a pasantías en el exterior. Pasatía en el laboratorio de la Unidad Central de Investigación Médica (UCIM) de la Facultad de Medicina de la Universidad de Valencia Abril-Mayo 2010.

**Smircich, P.** Pasantía en el Laboratorio del Dr. Najid M. El- Sayed PhD Universidad de Maryland, E.E.U.U. Beca de Maestría de Bioinformática. 1/11/2010- 19/11/2010.

#### **PARTICIPACION en EVALUACION de PROYECTOS**

**Ma. Mirta Rodríguez, José Tort y Leda Roche** evaluadores de proyectos de ProInBio, Dinacyt, PEDECIBA.

#### **PARTICIPACION en REFERATOS**

#### **PARTICIPACION en TRIBUNALES (de TESIS, CONCURSOS)**

Integrantes de tribunales de concurso para ayudantes Grado 1 y Asistentes Grado 2 del Dpto. de Genética de la Facultad de Medicina. **Dr. José Tort, Mag. Helena Rodríguez Maseda, Dra. Leda Roche, Dra Ma. Mirta Rodríguez, Dr. Victor Raggio, Dr. Bernardo Bertoni.**

#### **CARGOS en INSTITUCIONES MEDICAS, CIENTIFICAS ó ACADEMICAS**

**Leda Roche.** Investigador G°3 del PEDECIBA Biología

**José Tort.** Investigador G°4 PEDECIBA Biología

**Victor Raggio.** Médico de la Comisión Honoraria de Salud Cardiovascular

**Faride Uturbey.** Encargada del Lab. de Citogenética y Hematóloga del Dpto. de Hematología del Hospital Maciel.

**Pablo López.** Asistente de Laboratorio Clínico, Sección Biología Molecular

#### **DIRECCION de INSTITUCIONES MEDICAS, CIENTIFICAS ó ACADEMICAS**

- **José Tort.** Miembro del Consejo Científico del Area Biología Pedeciba, Delegado del Area Biología a la Directiva de Pedeciba
- **José Tort.** Integrante de la Comisión Organizadora del Diploma en Bioinformática

#### **CONSIDERACIONES GENERALES**

#### **IX. ACTIVIDAD ASOCIATIVA e INTERCAMBIO ACADEMICO**

#### **PARTICIPACION en CURSOS, SEMINARIOS REGIONALES ó INTERNACIONALES**

**Corvo, I.** Biochimie des Protéines- Du gène à la structure-fonction des protéines". Curso del

Centre d'Enseignement del Institut Pasteur de Paris. Docentes Responsables: Dr. Alain Chaffotte, Dr. Jean-Michel Betton. Institut Pasteur Paris, 11/01-12/02, 2010.

**Raggio, V.** [2nd South American Workshop On Genomics And Community Genetics](#). ICGEB, CABBIO, Buenos Aires, Argentina, marzo 2010.

**Tort, JF.** New technologies for helminths in the post genomics era, 2010  
Tipo de participación: Moderador, *Australia; XII International Congress of Parasitology (ICOPA)*

**Tort, JF.** Advancements in Fasciola hepatica functional genomics , 2010  
Tipo de participación: Panelista. *Australia; Nombre del evento: New technologies for helminths in the post genomics era; XII International Congress of Parasitology (ICOPA)*

**Tort, JF.** Molecular Studies for the control of Liver flukes: Fasciola and Opisthorchis , 2010  
Tipo de participación: Moderador, *Referencias adicionales: Australia; XII International Congress of Parasitology (ICOPA)*

**Tort, JF.** Functional and structural genomics advancements in the liver fluke Fasciola hepatica , 2010  
Tipo de participación: Panelista. *Australia; Nombre del evento: Molecular Studies for the control of Liver flukes: Fasciola and Opisthorchis; XII International Congress of Parasitology (ICOPA)*

**Cardozo, P.** Curso "Análisis citogenéticos y moleculares aplicados al diagnóstico, pronóstico y respuesta al tratamiento de desórdenes hematológicos "en el Laboratorio de Citogenética y Biología Molecular de la Academia Nacional de Medicina de Buenos Aires. Julio 2010.

**Sanguinetti, A.** Curso "Análisis citogenéticos y moleculares aplicados al diagnóstico, pronóstico y respuesta al tratamiento de desórdenes hematológicos "en el Laboratorio de Citogenética y Biología Molecular de la Academia Nacional de Medicina de Buenos Aires. Julio 2010.

#### CONFERENCIAS en REUNIONES CIENTIFICAS o ACADEMICAS

**Raggio, V.** XXIV Congreso Sudamericano de Cardiología, XXVI Congreso Uruguayo de Cardiología, Comentarior Trabajos E-posters, Montevideo, 24-09-2010.

**Bertoni, B.**LACE Meeting October 4-5, 2010 in Miami, FL, U.S.A. (Latin American Cancer Epidemiology)

**Duhagon, MA.** Título de la exposición: "Células madres de cáncer de próstata: aislamiento, caracterización e implicancias terapéuticas". Actividad plenaria IV, "Investigación en células madre: desafíos, propuestas y avances". XIII Jornadas de la Sociedad Uruguaya de Biociencias. 30 de mayo de 2010.

#### ORGANIZACION de CURSOS y/o CONGRESOS

**Smircich, P., da Luz, J.** Integrantes de la Comisión Organizadora de las XIII Jornadas de la

Sociedad Uruguaya de Biología mayo de 2010 Piriápolis, Maldonado

**López, P.** Vicepresidente de la Comisión Organizadora del XIII Congreso de la Sociedad Uruguaya de Patología Clínica (SUPAC) Octubre 2010.

#### **MEMBRESIA en INSTITUCIONES MEDICAS, CIENTIFICAS ó ACADEMICAS**

- Rinaldi,G.: FEMI, Sociedad Uruguaya de BioCiencias, Sociedad Uruguaya de Genética
- Corvo, I.: SUB, SBBM, Sociedad Uruguaya de Genética
- Cappetta, M.: SUB, SBBM, Sociedad Uruguaya de Genética
- Uturbey, F. SMU, Soc. Uruguaya de Hematología
- Tort, J. .: SUB, SBBM, Sociedad Uruguaya de Genética
- Da Luz, J. SUB, Sociedad Uruguaya de Genética
- M<sup>o</sup>. Mirta Rodríguez. Neurología y Neurocirugía del Uruguay, Sociedad Uruguaya de Pediatría, SMU, Sociedad Uruguaya de Genética, SUB
- López P. SMU
- Roche, L: SUB, SBBM, SMU, Sociedad Uruguaya de Genética
- Bertoni, B.: Asociación Latinoamericana de Antropología Biológica, SUB, Sociedad Uruguaya de Genética
- Dell 'Oca N.Sociedad Uruguaya de Genética,SUB
- Raggio V. Sociedad Uruguaya de Genética, SUB
- Hochmann J. Sociedad Uruguaya de Genética, SUB
- Pereyra Silvana Sociedad Uruguaya de Genética, SUB
- Pi Natalia Sociedad Uruguaya de Genética, SUB
- Velazquez Tatiana Sociedad Uruguaya de Genética, SUB
- Souto Jorge Sociedad Uruguaya de Genética, SUB
- Ottati Carolina

#### **PASANTIAS o VISITAS a CENTROS EXTRANJEROS**

**Hochmann, J.** Pasatía en el laboratorio de la Unidad Central de Investigación Médica (UCIM) de la Facultad de Medicina de la Universidad de Valencia "Identificación y mapeo de regiones del gen MC1R asociados al melanoma esporádico", bajo la dirección de la Dra. Gloria Ribas. Abril-Mayo 2010. Financiado por CSIC Programa de becas a pasantías en el exterior.

**Tort, JF.** Estada en el Instituto de Biotecnología de Enfermedades Infecciosas (IBID) de la Universidad Tecnológica de Sydney (UTS), en el Laboratorio del Prof. Dr. John Dalton (agosto, 2010)

**Smircich, P.** Pasantía en el Laboratorio del Dr. Bruno Dellagiovanna en el Instituto Carlos Chagas, Curitiba, Brasil. (Febrero-marzo, 2010).

**Smircich, P.** Pasantía en el Laboratorio del Dr. Najid M. El- Sayed PhD en la Universidad de Maryland EE.UU. para realizar una segunda etapa de su entrenamiento en técnicas de Biología molecular y Bioinformática. Noviembre 2010.

**Rinaldi,G.** Junio-Agosto. 2010: Pasantía por el laboratorio del Dr. Matthew Berriman. Wellcome Trust Sanger Institute. Cambridge, Inglaterra. Genética directa en *Schistosoma mansoni*. Mutagenesis insercional mediada por retrovirus

## VINCULACIONES ACADEMICAS

- Servicio de Genética Médica, Hospital de Clínicas, Universidad Federal do Río Grande do Sul, Brasil.
- Dpto de Antropología Biológica, Fac. de Humanidades; UDELAR
- Unidad de Biología Parasitaria, Instituto de Higiene / Facultad de Ciencias, UDELAR
- Departamento de Desarrollo Biotecnológico y Producción, Instituto de Higiene / Facultad Medicina, UDELAR
- Fundación Peluffo Giggens, CHPR
- Laboratorio Clínico del CHPR
- Área de Genética Molecular de la Comisión Honoraria para la Salud Cardiovascular
- Servicio de Hematología del Hospital Maciel
- Centro de Biotecnología, UFGRS.

## X. ACTIVIDADES de COGOBIERNO

<i>Nombre del docente</i>	<i>Organo / Comisión . dependiente de la FACULTAD de MEDICINA y / ó dependiente de UDELAR</i>
Dra. Leda Roche	Integrante de la Comisión de Investigación Científica de la Facultad de Medicina.
Dra. Leda Roche Dr. José Tort	Integrantes de la Comisión del Laboratorio de Oncología Básica y Biología Molecular.
Dr. Bernardo Bertoni	Integrante de la Comisión Organizadora de las actividades en la Facultad de Medicina en el marco de la 1ª Semana de la Ciencia y la Tecnología en Uruguay
Dr. Bernardo Bertoni	Grupo de Trabajo de Implementación del Nuevo Plan de Estudios
Mag. Julio da Luz	Comisión de Clases Prácticas

## Premios y/o distinciones recibidos.

## XI. IDENTIFIQUE PRINCIPALES NECESIDADES / PROBLEMAS en su SERVICIO

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.

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 de la Diplomatura, es fundamental contar con más docentes, docentes de grado más alto y mayor carga horaria, las plantas físicas se han resuelto muy mínimamente en los sectores de policlínicas 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.

Se adjunta un informe presentado a la Decana 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. Además, resulta en frustración y desestímulo para todos los docentes, y en especial para los más jóvenes, el hecho de trabajar hacinados en un edificio que cuenta con enormes espacios y laboratorios sub-utilizados.

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.

## **XII. PROPUESTAS**

Mejorar la calidad y cantidad de la enseñanza de la Genética en la Carrera de Doctor en Medicina y otras carreras de la Facultad, así como desarrollo del Diploma de Genética Médica, cuyo objetivo es formar médicos genetistas.

Aumentar la participación de nuestro Departamento en las actividades del ProInBio y en cursos de Educación Médica Continua y Educación Permanente.

## **XIII. OTROS ITEMS de INTERES**

Anexo: Carta junio de 2002 cuyo tema principal era la carencia de un área física para nuestro Departamento.

Sra. Decana de la Facultad de Medicina  
Prof. Dra. Ana María Ferrari  
Presente

De mi consideración

Puestos en conocimiento de los esfuerzos que Ud. a iniciado en torno a la racionalización funcional y edilicia de la Facultad de Medicina, saludamos la iniciativa y le hacemos llegar algunos datos acerca de las tareas, logros y necesidades de nuestro Departamento de Genética, como forma de colaborar con ese objetivo.

El rápido desarrollo de diversas áreas de investigación biomédica básica está modificando el perfil de algunas áreas de la medicina, llevando a un vínculo más estrecho entre la clínica y disciplinas como la bioquímica, la genética y la fisiología. La incidencia progresiva de la Genética en la vida cotidiana y su muy acelerado avance, hace necesaria una actualización permanente, y somete a gran presión a los sistemas educativos. Por ejemplo, las tecnologías de diagnóstico o terapia vinculadas a la Genética que haya aprendido durante los primeros años de su carrera un médico que se gradúa este año han sido ampliamente modificadas, optimizadas o sustituidas, y las que enseñamos hoy serán obsoletas en pocos años. Es necesario entonces plantearse una formación permanente en esta disciplina, o al menos una actualización frecuente. Además de analizar y revisar los programas y currículos existentes para seguir acompasadamente este ritmo de cambio, es necesario contar con un cuerpo docente capaz de transmitir esa dinámica, y de generar aportes al conocimiento de la disciplina.

El Departamento de Genética de la Facultad de Medicina, el más joven de los departamentos básicos

de la Facultad (creado en 1974), puede considerarse un Departamento pequeño si se lo compara con cualquiera de los otros de las áreas llamadas básicas de la Facultad de Medicina. En la actualidad cuenta con diecisiete cargos titulares ocupados, y cinco vacantes (la mayoría de ellos en proceso de concurso). Los cargos docentes del Departamento (ocupados en un 77%) representan apenas un 7% del total de cargos de las áreas básicas, con una dotación horaria relativa que representa un porcentaje apenas mayor (8%).

#### TAREAS DOCENTES

Este reducido núcleo docente, es responsable de atender tareas educativas en los cursos de mayor matrícula de la carrera como el Ciclo Básico y en varias UTIs del Ciclo Estructuras y Funciones Normales. Consecuentemente esto implica un esfuerzo importante para intentar reducir la brecha numérica estudiantes / docente (la mayor en las áreas básicas). Las tareas docentes no se limitan a estos ciclos, participando también en una etapa posterior de la carrera, durante el Ciclo Clínico Patológico Materno Infantil.

El aporte docente a nivel de postgrado se expresa en la participación en cursos de Pedeciba y Proinbio, en el postgrado de Neurología, de Neuropediatría y se está organizando un módulo de Genética Clínica a ser impartido en el postgrado en Pediatría a partir de este año.

Las tareas del Departamento no se limitan a la docencia, sino que progresivamente hemos iniciado el desarrollo de otras tres áreas que entendemos esenciales a nuestra función: clínica, diagnóstico e investigación.

#### TAREAS ASISTENCIALES

El área asistencial se desarrolla a través de las Policlínicas de Genética que brindan asistencia en el Centro Hospitalario Pereira Rossell: en el Hospital Pediátrico (martes y viernes de mañana) y en el Hospital de Ortopedia en Neuropediatría (miércoles de mañana). En el Hospital de Clínicas: en el Instituto de Neurología en la Policlínica General (jueves de mañana) y en la de Afecciones Neuromusculares (martes de tarde) y en la Policlínica de la Clínica Ginecotológica "B" 1er y 3er jueves de cada mes comenzando a las 11 h. También en el Policlínico del CASMU por convenio con Facultad (viernes de tarde). A través de estos servicios se da asistencia y asesoramiento genético a pacientes del sector público y mutual, alcanzando unas 800 consultas anuales. Esta importante tarea se sostiene en el trabajo de una docente Grado 4 DT, un docente Grado 2 20 horas - que dedican en conjunto veintiocho horas directas semanales a esta actividad - 2 colaboradores médicos honorarios (una pediatra-neonatóloga y un internista) que trabajan 4 horas semanales cada uno y una bióloga, genetista (ex G° 5 de Genética en la Facultad de Ciencias) que dedica 8 horas semanales también honorariamente. Un médico del MSP trabaja 6 horas semanales en la Policlínica del Hospital Pediátrico.

#### TAREAS DE DIAGNOSTICO

El importante crecimiento de la Genética como disciplina ha llevado al desarrollo de un área nueva que involucra el diagnóstico de enfermedades hereditarias y/o propensión a las mismas, a través de técnicas citogenéticas, moleculares y bioquímicas. Estas tres líneas de diagnóstico genético están presentes en nuestro Departamento, constituyendo a Genética en una de las pocas áreas básicas que ofrece servicios de este tipo. Estos servicios requieren una mayor organización, expansión y desarrollo. Tengamos en cuenta que el área citogenética depende de un docente G°2 20hs., el diagnóstico de errores innatos del metabolismo está en manos de dos G°2 20hs. con la reciente incorporación de una estudiante de Química como colaboradora honoraria. El diagnóstico molecular fue desarrollado por una docente G°2, que actualmente se encuentra usufructuando una beca en la Universidad de Davis, EEUU. Actualmente es realizado por dos G°1 20hs, y se incorporará a esta área una Mag. En Biología Molecular que acaba de ingresar como G°2 al Departamento. Es necesario destacar que no se cuenta con laboratorios específicos diferenciados para diagnóstico, ni con apoyo administrativo.

#### TAREAS DE INVESTIGACIÓN

Diversas líneas de investigación son llevadas adelante por docentes del Departamento. Por un lado se estudian las enfermedades producidas por mutaciones dinámicas: Síndrome del X-frágil (retardo mental hereditario más frecuente), Distrofia miotónica tipo 1 (distrofia muscular más común en el adulto) y Distrofia óculo-faríngea (Uruguay ocupa el tercer lugar en prevalencia de esta patología). En esta área contamos con dos docentes G°1 estudiantes de postgrado y una docente G° 2 (presentada al Llamado DT de julio del 2000) actualmente becada en UC Davis. Recientemente se ha incorporado como G° 2 una Mag en Biología Molecular que se integrará a este grupo. Los docentes del área clínica están integrados a esta línea de trabajo.

Otro grupo incipiente analiza marcadores genéticos en poblaciones humanas en proyecto en colaboración con la Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación. Este grupo cuenta con un docente G°2 20hs. (presentado al llamado a DT de julio 2000) un G°1 20hs, y un estudiante de postgrado de Antropología de la Facultad mencionada.

Una tercera línea de investigación está dedicada al estudio del papel de las proteasas en el proceso de invasión parasitaria y cáncer de mama. Este grupo, integrado por un docente G°3 DT, un G°3 20hs. (presentado al llamado a DT de julio 2000), dos G°1 20hs, colabora con la Unidad de Biología Parasitaria del Instituto de Higiene, trabajando algunos investigadores de ese grupo en nuestro laboratorio. También aquí dos integrantes del grupo son estudiantes de postgrado.

Finalmente una línea de investigación en Organización y Evolución del Genoma cuenta con un docente G°3 DT que trabaja en colaboración con docentes de Facultad de Ciencias.

Las tareas de investigación han estado apoyadas por diversas agencias financiadoras nacionales e internacionales (CSIC, CONICYT, PEDECIBA, Fundación Manuel Pérez, IFS, Wellcome Trust). Consecuentemente, los resultados de estos trabajos han sido presentados en congresos nacionales e internacionales y publicados regularmente en revistas especializadas arbitradas (ver anexos).

## PLANTA FÍSICA

En su inicio el Departamento de Genética contó con una única área de oficinas en el edificio que actualmente utiliza el Círculo Básico. Las reformas en el edificio central permitieron en 1993 trasladar los escritorios del Departamento a la sala adyacente al Anfiteatro Farabeuf (un área de 30 m<sup>2</sup>), al tiempo que por primera vez el Departamento tuvo acceso a laboratorios, formando parte del Laboratorio de Oncología Básica y Biología Molecular. Dentro de éste, Genética comparte una de las cuatro áreas de escritorio existentes (10 m<sup>2</sup>), y un área de laboratorio efectiva de 26 m<sup>2</sup> en el laboratorio general.

El Departamento ha participado activamente en la formación del LOBBM, aportando parte del equipamiento a través de distintos proyectos de investigación, constituyéndose en un actor más del desarrollo de esta área. Buena parte del equipamiento pesado existente es de uso común, reservándose equipos y áreas para tareas específicas de cada grupo. De la superficie total de laboratorio del LOBBM, un 20% corresponden a áreas de uso común, el resto se reparte entre dos grupos del Departamento de Bioquímica (75 % del área restante), Genética (16 %) y un grupo del Laboratorio del Departamento Básico de Medicina (9 %).

Desde 1993 a la fecha las actividades de laboratorio del Departamento se han incrementado, tanto en investigación como en diagnóstico. Concomitantemente, hemos aumentado la plantilla de personal (de 13 a 22 cargos), pero lamentablemente esto no se ha correspondido con un aumento del área de laboratorio asignada. Esto lleva a que 15 personas compartan los 15 metros lineales de mesada que nos corresponden, trabajando simultáneamente en la misma área en tareas de investigación y diagnóstico. El estar en un laboratorio compartido con los otros grupos, constituye una dificultad accesorio, pues no permite por ejemplo, asignar áreas específicas al manejo de muestras diagnósticas. Estas dificultades condicionan severamente el desarrollo de esta área, y dificultan el trabajo de investigación pues no existen facilidades específicas para cada una de ellas. Recientemente hemos obtenido una nueva área de oficina, que no ha podido ser utilizada como tal pues las necesidades nos han llevado a utilizarla

como depósito de materiales y reactivos.

Creemos que vivimos un momento crucial en el Departamento. Hemos alcanzado los límites de desarrollo en las condiciones actuales, por lo que es necesario tomar decisiones que indiquen como visualiza la Facultad de Medicina el desarrollo de la Genética como disciplina y nuestro Departamento.

El Departamento de Genética no ha estado presente hasta el momento en el Plan Estratégico de la Facultad, ni en su Plan de Obras. Consideramos que los cambios que se prevén en el edificio central de Facultad, con la creación de nuevas áreas, y destinos diferentes a locales existentes, puede descongestionar espacios que permitan un desarrollo más armónico del Departamento de Genética. Esto podría permitir tener en cuenta el crecimiento de un Departamento que trabaja en una disciplina que avanza exponencialmente, y que cada día está más implicada en la práctica médica. Nuestra expectativa es poder disponer de un espacio definido con áreas clínico-diagnósticas, de investigación, de enseñanza y administrativa apropiadas y no compartimentadas como ocurre actualmente.

Esta tarea deseable a mediano o largo plazo, no debe dejar de lado la búsqueda de alternativas a corto plazo, tal vez no óptimas, pero que nos permitan mejorar parcialmente las condiciones de trabajo, y consecuentemente rendir mas y mejor. En ese sentido, consideramos que si los cambios previstos permiten reorganizar el LOBBM, existen dentro de éste alternativas que nos permitirían funcionar con cierta independencia, generando las áreas específicas necesarias, mejorando nuestra relación usuario espacio de modo de no frenar nuestro desarrollo.

Prof. Dr. Leda Roche  
Directora del Departamento de Genética

Prof. Agdo. José Tort

Prof. Adj María Ana Duhagon

Prof. Adj. Victor Raggio

Prof. Adj. Bernardo Bertoni

Prof. Adj. Julio da Luz