

## CURRICULUM VITAE



**LORENA IVETTE SANTA MARÍA VÁSQUEZ**

**12.239.861-7**

**SANTIAGO- 15 DE ABRIL DE 1972**

**CHILENA**

**CASADA, 3 Hijos**

**BIOQUIMICA, DRA. EN CIENCIAS, MENCIÓN BIOLOGÍA CELULAR, MOLECULAR Y NEUROCIENCIA**

**ACADÉMICO INSTRUCTOR ADJUNTO 22 hrs**

**UNIDAD DE NUTRICIÓN HUMANA, INTA Universidad de Chile**

**DIRECTORA TECNICA DE LABORATORIO CITOGENÉTICA Y NEUROGENETICA MOLECULAR**

**DIRECCIÓN ACADÉMICA: AV EL LIBANO 5524, MACUL**

**FONO: 978 1498; 978 1494**

**E-MAIL: [lsantamaria@inta.uchile.cl](mailto:lsantamaria@inta.uchile.cl)**

**DIRECCIÓN PARTICULAR: PARQUE ALERCE ANDINO SUR #8953-CASAGRANDE,  
PEÑALOEN**

**FONO: 2758-6741**

### ESTUDIOS REALIZADOS:

Institución	Título/ grado	Especialidad	Inicio	Termino	Título de tesis
UNIVERSIDAD DE CHILE	Dra. En Ciencias	Mención en Biología Celular, Molecular y Neurociencia	2000	2005	“Factores derivados del tejido muscular dañado inducen diferenciación miogenica de células troncales mesenquimaticas”
UNIVERSIDAD DE CHILE	Bioquímico		1996	1997	“Construcción de mutantes de la subunidad $\beta 1$ del canal de sodio del músculo esquelético humano”
UNIVERSIDAD DE CHILE	Licenciada en Bioquímica		1990	1995	

### PERFECCIONAMIENTO:

2016 **Diploma en Bioinformática Clínica**, Universidad de Valencia (España). Modalidad semipresencial.

2015 **17th International Workshop on Fragile X and other Early Onset Cognitive Disorders**, organizado por Jean-Louis Mandel y Jamel Chelly entre 27-30 Sep 2015 en Auditorio del IGBMC, ILLKIRCH-Strasbourg (France).

2013 **IX Curso de la Escuela Latinoamérica de Genética Humana (ELAG)**, organizado por la Red Latinoamericana de Genética Humana (RELAG) e Institutos de Genética. Realizada entre el 5 al 11 de Mayo, 2013 en Caxias do Sul, Brazil. ELAG (Escuela Latinoamericana de Genética Humana y Médica) se lleva a cabo anualmente desde el año 2005, en donde se aborda principalmente temas referentes a la Genética aplicada al campo de la Medicina dentro del contexto de Latinoamérica. El objetivo del curso es aproximar y estimular la interacción entre alumnos avanzados de toda Latinoamérica y los principales investigadores del campo académico.

2012 **13th International Fragile X Conference.** Reunión que se realiza cada 2 años para Investigadores y familiares en que se abordan todos los desordenes asociados con el Síndrome de X frágil. Realizada entre 25-29 de Julio, Miami-USA.

2009 **14th Workshop on Fragile X and X-linked Mental,** organizado por Angela M. Vianna-Morgante y Peter L. Pearson, Universidad de Sao Paulo, Brazil. Se realizó entre 15-19 de Septiembre, Bahia-Brazil. Este Workshop se realiza cada 2 años y comenzó hace más de 25 años para el conocimiento de la biología molecular en el Síndrome de X-Frágil, asisten todos aquellos científicos líderes, cuyo que hacer está ligado al entendimiento de este síndrome neurogenético. Es una instancia o plataforma ideal para la discusión y nuevos conocimientos en torno a esta patología y en particular para mi desarrollo y perfeccionamiento.

2007 Curso teórico y Simposium "**Células troncales embrionarias para el estudio del desarrollo de mamíferos**", organizado por el Núcleo Milenio en Biología del Desarrollo de la **Facultad de Ciencias de la Universidad de Chile en conjunto con el Institute for Stem Cell Research (ISCR) de la Universidad de Edinburgh, Inglaterra.** Entre el 15 y el 28 de enero 2007, Facultad de Ciencias-Universidad de Chile. El curso pretendió introducir el sistema del modelo de células madre embrionarias a un selecto grupo de estudiantes latinoamericanos y británicos y crear redes de colaboración entre el Reino Unido, Latinoamérica y toda la comunidad internacional que trabaja con células madre.

## **CURSOS DE FORMACIÓN DOCENTE**

**2015** Curso semi presencial (b-learning) "**DISEÑO DE AMBIENTES VIRTUALES PARA POTENCIAR EL APRENDIZAJE**", horas presenciales: 31hr, horas virtuales: 82hr., UDD.

Talleres de Moodle, horas presenciales: 18 hrs. Organizado por la Dirección de Educación Continua, INTA. Se realiza en jornadas de 3 hrs mensuales a partir del 29 de Julio hasta el 16 de Diciembre.

**2013** Taller de aprendizaje para el Uso de Tecleras, 6 hrs, UDD

**2012** Taller de Moodle 6 hrs. UDD

**2010** Taller "**Elaboración de Rúbricas para carreras de la salud**", Prof. Ana Cecilia Wright (Centro de Educación Médica Escuela de Medicina, PUC), 29 de Mayo, Universidad del Desarrollo.

**2009** Curso de perfeccionamiento para profesores **“El discurso verbal y no-verbal como herramienta pedagógica”**. 26 de Marzo, 16 y 30 de abril, Universidad del Desarrollo.

#### **CURSOS DE FORMACIÓN GLOBAL**

2004 Curso de Inglés en el Instituto Chileno Británico de cultura, nivel intermedio.

#### **DISTINCIONES OBTENIDAS:**

2013 Profesora de Excelencia en el plan común de Bachillerato en Ciencias de la Salud en el periodo académico 2012. Universidad del Desarrollo

2004- 2005 Beca Abraham Stekel, INTA. Universidad de Chile. Se desarrollo en el marco del Programa de Terapias Celulares y cuyo objetivo fue terminar con la tesis de doctorado.

2003 Beca de Apoyo parcial para la realización de la Tesis de Doctorado, otorgada por el Departamento de postgrado y postitulo de la Universidad de Chile.

2001-2004 Beca Conicyt para estudiantes de doctorado.

1999- 2000 Beca Abraham Stekel, INTA. Universidad de Chile. Se desarrollo en el Laboratorio de Biología Molecular en conjunto con el Laboratorio de Citogenética para la implementación de un Test de Diagnostico Molecular (Síndrome de Prader Willi y Angelman), además de iniciar el estudio en la búsqueda de mutaciones responsables de la enfermedad de Acromatopsia en pacientes chilenos.

#### **PREMIOS y OTRAS DISTINCIONES:**

2005 Mención Honrosa por trabajo presentado oral en el Congreso de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia, Valdivia

## **ACTIVIDADES ACADÉMICAS:**

### **DOCENCIA:**

#### **PRE-GRADO**

- 1) Profesor Tutor de práctica profesional de alumno Luis Alejandro Rodríguez Cortés de la Carrera de Bioquímica de la Universidad de Antofagasta. Marzo-Abril, 2014

#### **POST-GRADO**

- 1) Profesor docencia teórica y practica  
Curso de Especialización en Citogenética Clínica. Decreto # 007585 U. de Chile.  
INTA-Universidad de Chile- 2002 - 2005, 2009 a la fecha  
Nº de alumnos: 2-4 alumnos  
Horas de docencia directa: 4 hrs.  
Horas del curso: 720 hrs.
- 2) Profesor para curso online  
Actualización en Diagnóstico Citogenética Molecular de Enfermedades Genéticas y Neoplásicas  
INTA-Universidad de Chile-2011 a la fecha.  
2015 Directora académica del curso online  
Horas de docencia directa: 18 hrs  
Horas del curso: 160 hrs
- 3) Profesor para clase y seminario de curso de Genotoxicos  
Magister en Nutrición, mención alimentos saludables  
INTA-Universidad de Chile-2011 y 2014-2015  
Nº de alumnos: 6 alumnos  
Horas de docencia directa: 3 hrs
- 4) Profesor tutorial para docencia teórica de médicos becados  
Curso tutorial en Citogenética Clínica y Molecular a médicos en formación de especialidad de los departamentos docente de la U. De Chile, para médicos de las becas de Neurología, Genética y Pediatría.  
INTA-2002 al 2005, 2009- a la fecha

**- Textos docentes o apuntes de clase:**

Capítulo 1. BASES MOLECULARES Y CROMOSOMICAS DE LAS ENFERMEDADES GENETICAS, M. Angelica Alliende, B. Curotto y Lorena Santa María de Libro ERRORES INNATOS EN EL METABOLISMO DEL NINO, Editoras: Marta Colombo, Verónica Cornejo y Erna Raimann, Ed. Universitaria.

Capitulo: CITOGENETICA Y GENETICA MOLECULAR en el Apartado Docente para Curso de post-titulo en Citogenética Clínica y Molecular, INTA-Universidad de Chile. T.M. Bianca Curotto L., M.Sc. M.Angélica Alliende R. y Lorena Santa María, PhD. Laboratorio de Cito y Neurogenética Molecular, INTA Universidad de Chile

**- Tutorías:**

**2015** TM Valeria Carreño tutoría de monografía “Análisis Comparativo de las Tecnicas MS-MLPA y MS-PCR, para el Diagnóstico de los Sd. de Prader Willi y Angelman”. Curso de Especialización en Citogenética Clínica y Molecular, INTA-Universidad de Chile.

**2014** Alumno: Luis Alejandro Rodríguez Cortés de la Carrera de Bioquímica de la Universidad de Antofagasta, Profesor Tutor de práctica profesional realizada Marzo-Abril, 2014. INTA-Universidad de Chile.

**2013-** TM Silvana Rojas tutoría en la realización de monografía “Estudio de polimorfismos de la MTHFR en mujeres portadoras de premutación de Sd. De Xfrágil”. Curso de Especialización en Citogenética Clínica y Molecular, INTA-Universidad de Chile.

**2011-** TM Gladys Jara tutoría en la realización de la monografía “Estudio de mutaciones del Síndrome X-frágil en una familia con diagnóstico clínico de Síndrome Simpson-Golabi-Behmel”. Curso de Especialización en Citogenética Clínica y Molecular, INTA-Universidad de Chile.

**2010** T.M. Solange Aliaga tutoría en la realización de la monografía “Diagnóstico Molecular en Síndrome X frágil: Análisis de premutación y mutación completa por PCR y electroforesis capilar” Curso de Especialización en Citogenética Clínica y Molecular, INTA-Universidad de Chile.

**2009** T.M. Nediélka Zuñiga tutoría en la realización de la monografía “Búsqueda de mutaciones en el exón 9 del gen UBE3A en pacientes diagnosticados para el Síndrome de Angelman” Curso de Especialización en Citogenética Clínica y Molecular, INTA-Universidad de Chile

## MEMORIAS DIRIGIDAS COMO PROFESOR RESPONSABLE CONDUCENTES A GRADO O TÍTULO

**2015-2016** Valerie Hamilton V., dirección de tesis de magíster para optar al grado de Magister en Nutrición y Alimentos con mención en Nutrición Humana de la Universidad de Chile. **“Análisis del genotipo de niños chilenos con Fenilquetonuria e implementación del estudio molecular de la fenilalanina hidroxilasa (FAH)”**.

**2011** Karla Morales M., dirección de Seminario de Investigación para optar al título profesional de Tecnólogo Médico con especialidad en Morfofisiopatología y Citodiagnóstico Facultad de Medicina de la Universidad del Desarrollo. **“ESTUDIO DE REGIONES SUBTELOMÉRICAS PARA RETRASO MENTAL INESPECÍFICO POR PCR MÚLTIPLE DE SONDA LIGADA (MULTIPLEX LIGATION-DEPENDENT PROBE AMPLIFICATION: MLPA)”**

### INVESTIGACIÓN:

- 2016- Proyecto Internacional “Developmental and implementation of improved screening and diagnostic protocols for chromosome 15 imprinting disorders in symptomatic children and new born”. CO-INVESTIGADOR. Financiado por Murdoch Children Research Institute at Royal Children’s Hospital, Australia, Drs. H. Slater and D. Godler.
- 2012- 2016 Proyecto Internacional: “Diagnostic, prognostic and screening application of novel FMR1 biomarkers: a study of a Chilean cohort”. CO-INVESTIGADOR. Financiado por Murdoch Children Research Institute at Royal Children’s Hospital, Australia, Drs. H. Slater and D. Godler.
- 2010 Proyecto internacional FRAXA “Treatment of Fragile X Syndrome via dopamine enhancers and glutamate inhibitors”. Centro de Investigación de X Frágil, INTA-Universidad de Chile. COLABORADOR. Financiado por FRAXA foundation.
- 2005-2007 Proyecto anillo “Centre for the analysis of gene function in neural development”. Laboratorio de Neurobiología Molecular y Celular, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. POSTDOCTORADO. Financiado por el Programa Bicentenario de Ciencia y Tecnología, ACT-47. El objetivo fue la búsqueda de genes blanco del represor transcripcional NRSF/REST participante en el desarrollo neural temprano de *Xenopus leavis*.
- 2002-2004 Tesis de Doctorado “Factores derivados del tejido muscular dañado inducen diferenciación miogenica de células troncales mesenquimaticas”. Programa de Terapias Celulares y Génicas. INTA. Universidad de Chile. TESISISTA.

Financiado parcialmente por una beca de apoyo del Departamento de postgrado y postítulo de la Universidad de Chile/2003.

- 2000-2001 Proyecto DI. "Identificación del locus ligado a la Acromatopsia Completa en una población con alta consanguinidad". Proyectos Multidisciplinarios en Salud Proyecto # SAL 013/2. COINVESTIGADOR. El objetivo del proyecto fue lograr identificar la mutación causante de la enfermedad de Acromatopsia en pacientes chilenos.
- 1999-2000 Proyecto de implementación de un Test de Diagnóstico molecular para los Síndromes de Prader Willi y Angelman. Laboratorio de Citogenética, INTA, Universidad de Chile. COLABORADOR. Financiado por fondos asistenciales del laboratorio.
- Proyecto de investigación en la búsqueda de polimorfismos de la enzima Metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR) en mujeres suplementadas con de ácido fólico. Laboratorio de Citogenética, INTA, Universidad de Chile. COLABORADOR. Financiado por CDC, March of Dimes. El objetivo de este último estudio fue implementar la técnica molecular para determinar mutaciones o polimorfismo en la MTHFR de población chilena.
- 1999 Proyecto de investigación Human Frontier Science Program. Financiado por el grupo G8. Laboratorio de Biología del Desarrollo, Facultad de Ciencias, Universidad de Chile. COLABORADOR. El objetivo de la colaboración en el proyecto fue secuenciar los genes blancos encontrados en el desarrollo del mesoderma dorsal en *Xenopus leavis*
- 1997-1998 Proyecto de Investigación "Bases moleculares de la Inactivación del canal de Na<sup>+</sup> por la subunidad β". Laboratorio de Biología Molecular, INTA, Universidad de Chile. TESIS y COLABORADOR Proyecto FONDECYT 1970363. Los resultados de los objetivos iniciales del proyecto formaron parte de mi tesis de pregrado.

#### **EXTENSIÓN y DIVULGACIÓN:**

- 1.- Reunión de Citogenetistas. "Experiencia en el mCGH-INTA y avances en el Sd. De Xfrágil". 8 de Julio de 2015. Sociedad de Pediatría de Chile
- 2.- II Seminario de Educación en Síndrome de X frágil. "Avances en el diagnóstico molecular del Sd. X Frágil". 19 de Noviembre 2014. INTA-Universidad de Chile
- 3.- I Seminario de Educación en Síndrome de X frágil. "Avances en el diagnóstico molecular del Sd. X Frágil". 10 de Noviembre 2013. INTA-Universidad de Chile
- 4.- Sociedad de Pediatría-Seminario del área de Genética. "Cariotipo molecular (mCGH) en el diagnóstico de aberraciones cromosómicas cripticas". 12 de Marzo, 2013.



- 5.- Sociedad de Pediatría- Seminario del área de Genética. "Neuropatías periféricas: Diagnóstico molecular de CMT1A y HNPP por MLPA®". 8 de Marzo, 2011
- 6.- Universidad de Antofagasta- Invitada a dictar clases y seminario a la Facultad de Ciencias de la Salud a estudiantes de las carreras de Obstetricia y Puericultura y Tecnología Médica. Clase Teórica: "Diagnóstico Molecular de Enfermedades Genéticas". 7 y 8 de Junio, 2010.
- 7.- Sociedad de Pediatría- Seminario del área de Genética. "UBE3A: Protagonista del Síndrome de Angelman". 20 de abril, 2010

#### **ADMINISTRACIÓN UNIVERSITARIA y DIRECCIÓN ACADÉMICA:**

**2015** Directora académica del curso a distancia: Actualización en Diagnóstico Citogenética Molecular de Enfermedades Genéticas y Neoplásicas. INTA-Universidad de Chile.

Director técnico del Laboratorio de Citogenética Molecular, INTA-Universidad de Chile. Laboratorio dedicado al diagnóstico citogenético molecular de enfermedades genéticas raras.

#### **PUBLICACIONES**

##### **PUBLICACIONES NACIONALES**

María Angélica Alliende, **Lorena Santa María**, Bianca Curotto, Teresa Aravena, Angela Pugin, Solange Aliaga, Paula Soto, Isabel Salas, Valeria Saavedra, Carolina Willer, Paulina Bravo. Experiencia en el diagnóstico, pesquisa en cascada y manejo multidisciplinario de pacientes con Síndrome X frágil, Revista Chilena de Psiquiatría y Neurología Infantil y Adolescente, 23: 93-103, 2012.

Alliende MA, Curotto B, Guerra P, **Santa María L**, Hermosilla R, Orphanópoulos D, Villanueva J, Wettig E, Barraza X. Cytogenetic and molecular profile of genetic diseases in Puerto Montt main hospital. Rev Med Chil, 139(3):298-305, 2011.

Alliende MA, Aravena T, Valiente G, Curotto B, **Santa María L**, Cortés F. Tamizaje clínico y análisis de mutaciones en el gen FMR1 en 99 varones con características clínicas del síndrome de X frágil. Rev Chil Pediatr 77 (1); 34-42, 2006.

Cortés F, Alliende MA, Barrios A, Curotto B, **Santa María L** Barraza X, Troncoso L, Mellado C, Pardo A. Caracterización clínico – genético – molecular de 45 pacientes chilenos con Síndrome de Prader Willi. *Rev Med Chile*, 133(1): 33-41, 2005.

Nitsche F, Alliende MA, Santos JL, Perez F, **Santa María L**, Hertrampf E, Cortes F. Frequency of C677T polymorphism of 5, 10-methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR) in Chilean mothers of spina bifida cases and controls *Rev Med Chil*. Dec; 131(12):1399-404,2003.

**Santa María L.**, Curotto B., Cortés F., Rojas C. y Alliende M.A. Diagnóstico Molecular de los Síndromes de Prader Willi y Angelman: Test de Metilación, citogenética y FISH. *Rev. Med. Chil*. 129:367-374, 2001.

#### OTRAS REVISTAS

Alliende MA, Curotto B, Valiente A, Toro J, **Santa María L**, González M. Diagnóstico Citogenético- Molecular del Síndrome Xq frágil. *Rev.Chil.Tecnol.Méd*. 27 (1), 2007

#### PUBLICACIONES INTERNACIONALES:

**Lorena Santa María**, Solange Aliaga, Víctor Faúndes, Paulina Morales, Ángela Pugin, Bianca Curotto, Paula Soto, Paulina Bravo, M. Ignacia Peña, Isabel Salas, M. Angélica Alliende: *FMR1* GENE MUTATIONS IN PATIENTS WITH FRAGILE X SYNDROME AND OBLIGATE CARRIERS: 30 YEARS OF EXPERIENCE IN CHILE. Manuscrito enviado a publicación, 2015.

Víctor Faundes, MD<sup>1\*</sup>, Isabel Salas, Psych<sup>1</sup>, Paulina Correa, PhD<sup>2</sup>, Paula Soto, OT<sup>1</sup>, María Ignacia Peña, ST<sup>1</sup>, Ángela Pugin, MD<sup>1</sup>, Paulina Bravo, MD<sup>1</sup>, **201**, PhD<sup>1</sup>, Paulina Morales, MT<sup>1</sup>, Bianca Curotto, MT<sup>1</sup>, Solange Aliaga, PhD(c)<sup>1</sup> and María Angélica Alliende, MSc<sup>1</sup>. PARENTS' SATISFACTION, COSTS AND ADHERENCE OF FRAGILE X SYNDROME PATIENTS ATTENDING TO A SPECIALIZED CENTER. Manuscrito enviado a publicación, 2015.

Solange M. Aliaga , Howard R. Slater, David Francis, Desiree Du Sart, Xin Li, David J. Amor, Angelica M. Alliende, **Lorena Santa María**, Víctor Faundes, Paulina Morales, Cesar Trigo, Isabel Salas, Bianca Curotto, and David E. Godler. Identification of Males with Cryptic Fragile X Alleles by Methylation-Specific Quantitative Melt Analysis. *Clin. Chem*. 2015. MS ID#: CLINCHEM/2015/244681

**Lorena Santa María**, Víctor Faundes, Bianca Curotto, Paulina Morales, Karla Morales, Solange Aliaga, Ángela Pugin, M. Angélica Alliende. Comparison of two subtelomeric assays for screening of chromosomal rearrangements: analysis of 383 patients, review of literature and further recommendations. *Journal of Applied Genetics*, pp 1-7, 2015.

Pugin A, Faundes V., **Santa María L.**, et al. Aspectos clínicos, moleculares y farmacológicos en los trastornos asociados a gen 1 del retraso mental del X frágil. *Neurología*. 2014. <http://dx.doi.org/10.1016/j.nrl.2014.10.009>.

Faundes V, **Santa María L**, Aliaga S, Curotto B, Pugin A, Alliende MA,. Molecular classes in 209 patients with Prader–Willi or Angelman syndromes: Lessons for genetic counseling. *Am. J. Med. Genet. Part. A* 167A:261-263, 2015.

**Santa María L**, Pugin A, Alliende MA, Aliaga S, Curotto B, Aravena T, Tang H-T, Mendoza-Morales G, Hagerman R, Tassone F. FXTAS IN AN UNMETHYLATED MOSAIC MALE WITH FRAGILE X SYNDROME FROM CHILE. *Clinical Genetics*, 86(4), 378–382, 2014. doi:10.1111/cge.12278.

**Santa María L.**, Rojas C.V., Minguell J.J.. Signals from damaged but not undamaged skeletal muscle induce myogenic differentiation of rat bone marrow-derived mesenchymal stem cells. *Exp Cell Res*. Nov 1; 3002012(2):418-26, 2004. Originado en una actividad de investigación (Tesis de Doctorado)

**Santa María L.**, Rojas C.V., Alliende M.A. y Santos J.L.. Linkage analysis suggest a genetics defect in CNGB3 gene causing Complete Achromatopsia in a Chilean consanguineous family. *J. Basic Applied Genetics* 15 (1): 9-13, 2003. Proyecto SAL # 013/2

Rojas C., **Santa María L.** Santos J.L., Cortés F. y Alliende M.A. A frameshift insertion in the cone cyclic nucleotide gated cation channel causes complete achromatopsia in a consanguineous family from a rural isolate. *Eur. J. Human Genet.* 10: 638-642, 2002. Proyecto SAL # 013/2

Alliende M.A., Curotto B., **Santa María L.** y Cortés F. Prader Willi syndrome due to 15q11-q13 deletion in a girl with an inherited (13;14) Robertsonian translocation. *Am. J. Med. Genet* 113: 307-308, 2002.

## PONENCIAS A CONGRESOS.

### Ponencias nacionales.

**2015** **Lorena Santa María**, Sylvana Rojas, Paulina Morales, Bianca Curotto, Victor Faundes, Rodrigo Correa y M. Angelica Alliende. Estudio de los polimorfismos C677T y A1298C de la MTHFR en mujeres portadoras de premutación del gen FMR1. XLVIII Reunión Anual de la Sociedad de Genética de Chile. 17-20 Octubre, Valdivia.

**2013** **Lorena Santa María**, Bianca Curotto, Teresa Aravena, Solange Rubio y M. Angelica Alliende. Laboratorio de Neurogenética Molecular. INTA, U. de Chile *El paradigma del diagnóstico molecular actual para el retraso del desarrollo, a propósito de un estudio familiar por aCGH* XXXI CONGRESO SOCIEDAD DE PSIQUIATRIA Y NEUROLOGIA DE LA INFANCIA Y ADOLESCENCIA. Octubre 2013, Hotel Sheraton Miramar, Viña del Mar.

**Santa María, L.**, Curotto B., Aravena, T., Rubio, S. y Alliende, M.A., CARIOTIPO MOLECULAR (aCGH) PARA EL DIAGNÓSTICO DEL RETRASO DEL DESARROLLO. Molecular karyotype (aCGH) in the diagnosis of development delay. la XLVI Reunión Anual de la Sociedad de Genética de Chile. 7-9 Noviembre, La Serena, 2013.

**2012** M.A. Alliende, M. Sc; **L. Santa María, Ph.D**; B. Curotto, MT; T. Aravena, MD; A. Pugin, MD; S. Aliaga, MT; P. Soto, OT; I. Salas, Psych; V. Saavedra, OT; C. Willer, SLP; P. Bravo, MD. PESQUISA EN CASCADA Y MANEJO MULTIDISCIPLINARIO DE FAMILIAS CON SINDROME DE X FRAGIL(SXF), 52 Congreso Chileno de Pediatría, CHILE, Punta Arenas, 2012

**Lorena Santa María**, Angela Pugin, Teresa Aravena, Bianca Curotto y M. Angelica Alliende. DIAGNÓSTICO MOLECULAR POR MLPA DE 45 CASOS DE NEUROPATÍAS PERIFERICAS: 33 CHARCOT MARIE TOOTH (CMT1A) Y 12 NEUROPATÍA HEREDITARIA POR SENSIBILIDAD A LA PRESION (HNPP). 52 Congreso Chileno de Pediatría. Punta Arenas. Chile, 2012.

A. Alliende, B. Curotto, T. Aravena, **L. Santa María**, P. Soto, S. Aliaga, A. De la Parra, P. Bravo, I. Salas, A. Pugin CASCADE SCREENING OF FAMILIES WITH FRAGILE X SYNDROME. FIRST EXPERIENCE IN CHILE. XXI World Congress of Internal Medicine. November 11-15, 2012. Santiago, Chile.

**2011** **Lorena Santa María**, Angela Pugin, Lorena Pizarro, Bianca Curotto y M. Angelica Alliende. Estudio molecular de charcot marie tooth (CMT1A) y neuropatía

hereditaria por sensibilidad a la presión (HNPP) mediante PCR múltiple de sondas ligadas (MLPA) XXIX Congreso de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia. Coquimbo, 2011

**Santa María L.**, Pugin A., Pizarro L., Curotto B. y Alliende M.A. Analisis de mutaciones en el gen PMP22 por PCR múltiple de sondas ligadas (MLPA) (Study of PMP22 gene mutations with Multiplex Ligation Probe Amplification-MLPA) XLIII Reunión Anual de la Sociedad de Genética de Chile. Pto Varas, 2011

**Lorena Santa María**, Angela Pugin, Teresa Aravena, Bianca Curotto y M. Angelica Alliende. Laboratorio de Neurogenética, INTA-Universidad de Chile. Estudio molecular de Charcot Marie Tooth (CMT1A) y neuropatía hereditaria por sensibilidad a la presión (HNPP) mediante pcr múltiple de sondas ligadas (MLPA). 51 Congreso Chileno de Pediatría. Nombre de la institución: Sociedad Chilena de Pediatría. Concepción, 2011

**2010** Pizarro L<sup>1</sup>, Alliende M.A<sup>1</sup>, Curotto B<sup>1</sup>, **Santa María L**<sup>1</sup>, Solange Aliaga<sup>1</sup>, Aravena T Síndrome ataxia-temblor asociado a x frágil (FXTAS), falla ovárica precoz (FOP), retardo mental (RM) y trastornos psiquiátricos en una familia chilena. XXVIII Congreso anual de la sociedad de psiquiatría y neurología de la infancia y adolescencia 20, 21, 22 y 23 de Octubre 2010, Hotel Ritz Carlton

**Lorena Santa María**, Solange Aliaga, Bianca Curotto, Lorena Pizarro, Teresa Aravena y María Angélica Alliende. Caracterización molecular de pacientes con Síndrome de Angelman. XXVIII Congreso anual de la sociedad de psiquiatría y neurología de la infancia y adolescencia 20, 21, 22 y 23 de Octubre 2010, Hotel Ritz Carlton

**Lorena Santa María**<sup>1</sup>, Solange Aliaga<sup>1</sup>, Bianca Curotto<sup>1</sup>, Patricia Cogram<sup>1</sup>, Lorena Pizarro<sup>1</sup>, Justin Cowan<sup>1</sup>, Andrés Barrios<sup>2</sup>, Mónica Troncoso<sup>2</sup>, Teresa Aravena<sup>1</sup>, María Angélica Alliende<sup>1</sup>. Diagnóstico de mutaciones del gen FMR1 en 101 pacientes con Síndrome de X-frágil. ALAG Viña de Mar, Octubre 2010

**2009** **Santa María L.**, Aliaga S., Zúñiga N., Curotto B., Alliende MA. Búsqueda de mutaciones en el gen UBE3A, responsable del Síndrome de Angelman (R.95). I Reunión Conjunta de Genética y Evolución. Concepción, octubre 2009

**2007** Montoya A., **Santa María L.**, Kukuljan M. Identificación de genes regulados por REST/NRSF en ectodermo de *Xenopus leavis*. XXI Reunión anual Sociedad de Biología Celular de Chile. Pucón, octubre 2007

Bernt A., **Santa María L.**, Vidal R., Couve A., Kukuljan M. Desarrollo de interferencia por RNA para el estudio de la función de micro RNAs en el desarrollo y mantención

de la diferenciación neuronal. XXI Reunión anual Sociedad de Biología Celular de Chile. Pucón, octubre 2007

**2006** Santa María L., Gamboa E., Montoya A., Olgún P. y Kukuljan M. Identificación de genes regulados por REST/NRSF durante el desarrollo temprano de *Xenopus* XX Reunión Anual Sociedad de Biología Celular de Chile. Pucón, octubre 2006.

**2005** Santa María L., Rojas C.V., Factores derivados del tejido muscular dañado inducen diferenciación miogénica de células troncales mesenquimáticas. XIX Reunión Anual Sociedad de Biología Celular de Chile. Pucón, octubre 2005.

Alliende MA, Valiente A, Curotto B, Santa María L., Cortés F, Troncoso L, Barrios A. Estrategia diagnóstica del síndrome Xq frágil. Estudio de alelos mutados en el gen FMR1. Rev Chil Neuro-Psiquiat 2005; 43: N87V LX Congreso Chileno de Neurología, Psiquiatría y Neurocirugía, Pucón 17-19 noviembre, 2005.

Alliende MA, Valiente A, Curotto B, Santa María L., Cortés F, Troncoso L, Barrios A. Estrategia diagnóstica del síndrome Xq frágil. Estudio de alelos mutados en el gen FMR1. PN 66 67 XXIII Congreso de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia, Valdivia 9-12 noviembre, 2005. **Premio: Mención honrosa al mejor trabajo**

Alliende, M. A.; Curotto, Bianca; Santa María, L.; Cortés, F.; Troncoso, L.; Barrios, A. Análisis genético - molecular en 100 casos diagnosticados con síndromes de Prader-Willi (SPW) y Angelman (SA). PN 67 XXIII Congreso de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia, Valdivia 9-12 noviembre, 2005.

**2004** Santa María L., Rojas C.V., Caracterización del medio condicionado por tejido muscular dañado que inducen diferenciación miogénica de células troncales mesenquimáticas. XVIII Reunión Anual Sociedad de Biología Celular de Chile. R-65. Pucón, octubre 2004.

Alliende M.A, Curotto B, Santa María L., Moreno R, Castro M, Prizkulnik C, Cortés F Análisis genético - molecular del segmento crítico 15q11-q13 involucrado en rearrreglos cromosómicos frecuentes XXXVII Reunión Anual de la Sociedad de Genética de Chile, 2004.

**2003** Santa María L., Rojas C.V., Minguell J.J., Diferenciación miogénica de células troncales mesenquimáticas inducida por factores derivados del tejido muscular dañado. XVII Reunión Anual Sociedad de Biología Celular de Chile. R-41. Pucón, noviembre 2003.

Cortés F., Barrios A., Alliende MA., Santa María L., Troncoso L. Caracterización clínico-genético-molecular de 41 pacientes chilenos con Síndrome de Prader Willi

(SPW). R 7 pág. 54. Libro de resúmenes XLIII Congreso Chileno de Pediatría Valdivia, 26 - 29 noviembre, 2003.

- 2001** **Santa María L.I.**, Alliende M.A., Santos J.L. y Rojas C. Evidencias de una nueva mutación causante de Acromatopsia Completa en una población chilena. Biological Research 34:R-48. XXXIV Reunión Anual Sociedad de Genética de Chile y XLIV Reunión Anual Sociedad de Biología de Chile. Pucón, noviembre 2001.

Alliende A., Valiente A., Curotto B., Aravena T., **Santa María L.**, Cortés F. Estudio de alelos mutados en el gen FMR1. Estrategia diagnóstica en síndrome Xq frágil. XXXIV Reunión Anual Sociedad de Genética de Chile y XLIV Reunión Anual Sociedad de Biología de Chile. Pucón, noviembre 2001.

Alliende A, Valiente A, Curotto B, Aravena T, **Santa María L** Cortés F. Estrategia diagnóstica en individuos con síndrome Xq frágil. Tamizaje clínico y estudio directo del gen FMR1. LVI Congreso de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia. Viña del Mar, octubre 2001.

Curotto B., **Santa María L.**, Alliende M.A., Cortés F. y Troncoso L. Síndromes Prader Willi y Angelman: diagnóstico molecular en 110 individuos. LVI Congreso de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia. Viña del Mar, octubre 2001.

- 2000** **Santa María L.I.**, Blanco M., Alliende M.A., y Rojas C. Búsqueda del locus ligado a la Acromatopsia Completa en una población con alta consanguinidad. Biological Research. XLIII Reunión Anual Sociedad de Biología de Chile. Pucón, noviembre 2000.

**Santa María L.I.**, Alliende M.A., Curotto B., Cortés F. y Rojas C. Síndromes de Prader Willi y Angelman: diagnóstico mediante Test de Metilación PCR específico, citogenética y FISH. XL Congreso Chileno de Pediatría, I Congreso Chileno de Adolescencia. Marbella, octubre 2000

**Santa María L.I.**, Curotto B., Cortés F., Rojas C. y Alliende M.A. Test de Metilación PCR específico, citogenética y FISH en síndromes de Prader Willi y Angelman. XXXIII Reunión Anual Sociedad de Genética de Chile. Concepción, octubre 2000.

Alliende M.A., **Santa María L.** Aspectos genético – moleculares de los defectos de cierre de tubo neural. XXXIII Reunión Anual Sociedad de Genética de Chile. Concepción, octubre 2000.

**1999** **Santa María L.I.** y Alliende M.A.. Síndromes de Prader Willi y Angelman: Detección molecular por PCR-específico para DNA metilado. Biological Research. XLII Reunión Anual Sociedad de Biología de Chile. Pucón, noviembre 1999.

**Santa María L.**, Alliende M.A., Curotto B., Cortés F., Barrios A.y Rojas C. Test de Metilación y FISH en el diagnóstico de pacientes con Síndromes Prader Willi y Angelman. XVII Congreso de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia. Viña del Mar, noviembre 1999.

Alliende MA, Valiente A, Curotto B, Cortés F, **Santa María L**, Rojas C. Mutaciones del gen FMR1 en 80 pacientes con retraso mental y características del síndrome Xq frágil. Congreso de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia. Viña del Mar, noviembre 1999

**1997** **Santa María L.I.**, y Rojas C. Construcción de mutantes de la subunidad  $\beta 1$  del canal de  $\text{Na}^+$  del músculo esquelético humano. Biological Research. XL Reunión Anual Sociedad de Biología de Chile. Pucón, noviembre 1997.

#### **Ponencias internacionales.**

**2015** **Lorena Santa María**, Sylvana Rojas, Paulina Morales, Bianca Curotto, Victor Faundes, Rodrigo Correa y M. Angelica Alliende. C677T AND A1298C POLYMORPHISMS OF MTHFR STUDY IN FEMALE PREMUTATION (PM) CARRIERS OF FMR1 GENE Presentation code: PO-004. Presentation Type: Poster Presentation (5 minutes). Presentation Day & Time: 02/10/2015 14:00. 2nd International Conference on FMR1 Premutation: Basic Mechanisms and Clinical Involvement, 30/09 -02/10/2015, Sitges-Barcelona, España.

Solange M. Aliaga , Howard R. Slater, David Francis, Desiree Du Sart, Xin Li, David J. Amor, Angelica M. Alliende, **Lorena Santa Maria**, Víctor Faundes, Paulina Morales, Cesar Trigo, Isabel Salas, Bianca Curotto, and David E. Godler. Neuropsychological profile and prevalence of pathogenic cryptic Fragile X alleles in males, missed using the standard testing protocol. 17th International Workshop on Fragile X and other Early Onset Cognitive Disorders 27-30 Sep 2015 ILLKIRCH (France).

**2014** Faundes V, **Santa María L**, Aliaga S, Curotto B, Pugin A, Alliende MA,. Molecular classes in 209 patients with Prader–Willi or Angelman syndromes: Lessons for



genetic counseling (LBP.02). British Society for Genetic Medicine, Liverpool, October 2014

**2012** M.A. Alliende, M. Sc; **L. Santa María, Ph.D**; B. Curotto, MT; T. Aravena, MD; A. Pugin, MD; S. Aliaga, MT; P. Soto, OT; I. Salas, Psych; V. Saavedra, OT; C. Willer, SLP; P. Bravo, MD. Experience in the Diagnosis, Cascade Screening and Multidisciplinary Management of Patients with Fragile X Syndrome. 13<sup>th</sup> International X-fragile Conference. Miami, Florida July 2012

**2001** Alliende M.A., Valiente A., Curotto B., Rojas C., Aravena T., **Santa María L.** y Cortés F. Southern blot Analysis of Fragile X syndrome in Chilean Families. P1526-pag.400. X International Congress of Human Genetics. Viena, Austria mayo 2001

Curotto B., **Santa María L.**, Alliende M.A. y Cortés F. Prader Willi and Angelman Syndromes in Chilean patients. Clinical and Molecular Diagnosis. P0295-pag. 157 X International Congress of Human Genetics. Viena, Austria mayo

#### **ACTIVIDADES ACADÉMICAS QUE DESARROLLA A LA FECHA DE ESTE CURRÍCULO FUERA DE LA UNIVERSIDAD DE CHILE:**

2012- Universidad del Desarrollo. Profesor coordinador y de docencia teórica. Curso Biología Molecular y Genética. Plan Común de ciencias de la salud. Dedicación de 6 horas semanales

Universidad del Desarrollo. Profesor de docencia teórica. Curso de Bioquímica. Carrera de Tecnología Médica. Dedicación de 5 horas semanales.

Universidad de Desarrollo. Profesor coordinador y de docencia teórica. Curso "Mecanismo de Enfermedades". Carrera de Tecnología Médica. Solo durante el II semestre, dedicación de 2 horas semanales.

2008-2011 Universidad del Desarrollo. Profesor de docencia teórica. Curso de Bioquímica. Plan común de ciencias de la salud. Dedicación de 5 horas semanales.

Universidad de Desarrollo. Profesor coordinador y de docencia teórica. Curso "Mecanismo de Enfermedades". Carrera de

Tecnología Médica. Solo durante el II semestre, dedicación de 2 horas semanales.

2004-2013 Universidad de Los Andes. Profesor de seminarios. Curso de Fisiología Celular. Carrera de Medicina y Odontología. Solo durante el I- semestre, dedicación de 4 horas semanales.

2004-2013 Universidad de Los Andes. Profesor de seminarios y laboratorios Curso de Bioquímica. Carrera de Medicina y Odontología. Solo durante el II- semestre, dedicación de 6 horas semanales.

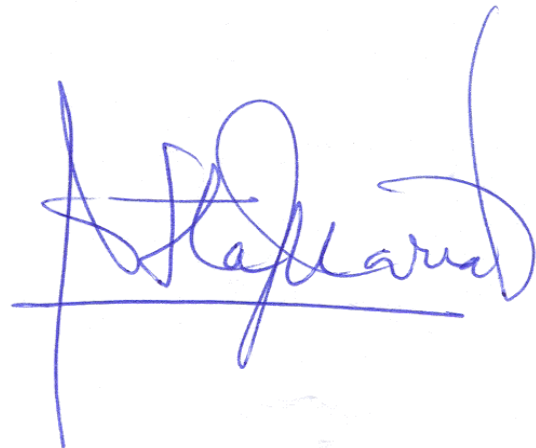
**SOCIEDAD CIENTÍFICA** Desde 2013 miembro de la Sociedad de Genética de Chile.

**REFERENCIAS:**

M.Sc. M. Angélica Alliende R. Profesor Asociado del Laboratorio de Citogenética y Neurogenética, INTA, Universidad de Chile. [malliend@inta.cl](mailto:malliend@inta.cl)

Dra. Cecilia Rojas B., Profesor Asociado del Laboratorio de Biología Celular y Molecular, INTA, Universidad de Chile. [crojas@inta.cl](mailto:crojas@inta.cl)

Dr. José Luis Gomez-Skarmeta, investigador principal del Centro Andaluz de Biología del Desarrollo (CABD), España. [jlgomaska@upo.es](mailto:jlgomaska@upo.es)

A handwritten signature in blue ink, appearing to read 'M. Alliende', written over a horizontal line.

FIRMA: