

VÍCTOR M. FAÚNDES G.

Jaime Guzmán Errázuriz 3265, depto. 1101
Santiago 7770065, Chile
(+569) 82533911 vfaundes@ug.uchile.cl vfaundes@inta.uchile.cl

EDUCACIÓN

Grados y residencia

University of Manchester, Faculty of Medicine, Manchester, Inglaterra
Estudiante PhD Medicine. Enero 2016 – Diciembre 2018.

Hospital Clínico Universidad de Chile, Santiago, Chile
Genetista Clínico. Abril de 2011 – Marzo de 2014.

Universidad de Chile, Facultad de Medicina, Santiago, Chile
Licenciatura y Título de Médico Cirujano. Marzo de 2004 - Diciembre 2010

Diplomas

European Cytogeneticists Association y Université Paris V René Descartes, París, Francia
Diplomado Europeo de Citogenética Molecular, Febrero-Abril 2013

Escuela de Salud Pública de la Universidad de Chile, Santiago, Chile
Diplomado en Bioestadística Aplicada, Septiembre 2011-Enero 2012

Cursos de Postgrado

Hospital Clínico Universidad de Chile, Santiago, Chile
Laboratorio de Citogenética. Agosto 2012 -. Septiembre 2012

Universidad de Chile, Facultad de Medicina, Santiago, Chile
Embriología Básica. Abril 2012 - Julio 2012

Escuela de Salud Pública de la Universidad de Chile, Santiago, Chile
Gestión de Datos, Enero 2012

Escuela de Salud Pública de la Universidad de Chile, Santiago, Chile
Introducción a la Minería de Datos, Enero 2012

Universidad de Chile, Facultad de Medicina, Santiago, Chile
Genética Humana. Agosto 2011 – Diciembre 2011.

Universidad de Chile, Facultad de Medicina, Santiago, Chile
Biología Celular y Molecular. Abril 2011 - Julio 2011

Universidad de Chile, Facultad de Medicina, Santiago, Chile
Genética General. Abril 2011 - Julio de 2011

Universidad de Chile, Facultad de Medicina, Santiago, Chile
Técnicas y Metodologías en Genética. Abril 2011 - Julio 2011.

Universidad Complutense de Madrid, Facultad de Farmacia, Madrid, España
Curso de Postgrado en Genómica. Julio 2010

Otros cursos y formación

Instituto Británico, Santiago, Chile
Estudiante de Inglés, CAE 1 Nivel, Candidato para el Certificado en Inglés
Avanzado concedido por University of Cambridge, 2008-2011

Centro de Diálisis Gran Avenida, Santiago, Chile
Formación en Hemodiálisis, Febrero de 2011 -. Marzo de 2011.

PREMIOS Y HONORES

- Título de Especialista aprobado con distinción máxima, Universidad de Chile 2014
- Título de Medicina aprobado con distinción máxima, Universidad de Chile. 2011
- Beca para Estudiantes Universitarios Distinguidos, Banco Santander de Chile. 2004-2010
- Beca para el Intercambio Internacional, Santander Universidades, Chile. 2009
- Beca para Ayudantes Alumnos, Universidad de Chile, 2009

EXPERIENCIA PROFESIONAL

Genetista Clínico, Hospital Clínico Metropolitano La Florida, Santiago, Chile. Noviembre 2014-presente.

- El objetivo principal es desarrollar la práctica de la genética clínica en un hospital de alta complejidad.

Genetista Clínico, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas, Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos, Universidad de Chile, Santiago de Chile. Abril de 2014 – presente.

- Los principales objetivos son realizar labores asistenciales en el CEDINTA, docencia a médicos residentes en neurología pediátrica, neonatología, pediatría y genética clínica, participar en la interpretación de aCGH e informar sus resultados, así como redactar y participar en proyectos de investigación y su publicación.

Médico Residente, Clínica Colonial, Santiago de Chile. Junio de 2013 – Enero 2014.

- Los principales objetivos son supervisar, controlar y manejar pacientes en estado

crítico, derivados desde centros asistenciales, bajo la supervisión de médicos especialistas en medicina intensiva.

Médico Residente, Centro de Diálisis Gran Avenida, Santiago de Chile. Marzo de 2011 - Junio de 2013.

- Los principales objetivos son supervisar los pacientes que se someten a hemodiálisis y de manejar sus complicaciones, de acuerdo con la Ley de Sanitaria de Chile.

Voluntario Médico, Departamento de Emergencia General, Hospital Barros Luco Trudeau, Santiago, Chile. Abril 2008 a Noviembre 2008. (Asesor Médico: Dr. Carlos Rodríguez).

- Los objetivos principales fueron entrevistar y examinar a los pacientes, así como proponer el diagnóstico y el tratamiento.

Voluntario Médico, Hospital Dr. Leopoldo Ortega Hospital, Chile Chico, Chile. 4 de Febrero de 2008 – 29 de Febrero de 2008. (Asesor Médico: Dr. Mauricio Ochoa).

- Los objetivos principales fueron entrevistar y examinar paciente, así como proponer diagnósticos y tratamientos.

EXPERIENCIA DE INVESTIGACIÓN

Colaborador Clínico, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas, Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos, Universidad de Chile, y Murdoch Children's Research Institute, University of Melbourne, Australia. Junio 2014-presente.

- Diagnóstico, pronóstico y tamizaje de nuevos biomarcadores de *FMRI*: Estudio de una cohorte chilena.

Investigador Principal, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas, Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos, Universidad de Chile, Julio 2014-Agosto 2015.

- Análisis de satisfacción, costos y adherencia de pacientes que asisten al Centro de Diagnóstico y Manejo del Síndrome X Frágil.

Investigador Principal, Sección Genética, Hospital Clínico Universidad de Chile, y el Programa de Genética Humana del Instituto de Ciencias Biomédicas de la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile, 2011-2012. (Asesor de Investigación: Dr. Patricio González-Hormazabal; Colaborador Internacional: Dr Andrew Crosby, St. George University of London).

- Estudio molecular de mutaciones en el gen *FAM20C* en un caso con síndrome de Raine y nuevos hallazgos clínicos.

Asistente de Investigación, Departamento de Nutrición de la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile, 2007-2010 (Asesor de Investigación: Dra. Pamela Rojas Moncada).

- Análisis del estado nutricional de los pacientes en hemodiálisis.
- Análisis del estado nutricional de los pacientes obesos después de bypass gástrico en Y de Roux.

Investigador Ad-Honorem del Centro de Neurociencias Integradas y el Programa de Fisiología y Biofísica, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, 2005-2008 (Tutor:

Prof. Pedro Maldonado).

- Investigación sobre la modulación de la memoria visual de trabajo por estímulos olfativos y auditivos.

LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

- Bases genéticas de las malformaciones congénitas y las discapacidades del desarrollo.
- Enfermedades multifactoriales y sus influencias genéticas, tales como diabetes mellitus, el cáncer y los trastornos neuropsiquiátricos, así como la expresión diferencial de genes en la salud y la enfermedad.
- La nutrigenómica y farmacogenómica en general.

EXPERIENCIA DOCENTE

Instructor Adjunto y Docente de Genética Clínica, rotación clínica por Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas, Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos, Universidad de Chile. Abril 2014-presente.

- Docente de médicos residentes en neurología pediátrica, neonatología, pediatría y genética clínica.

Docente de Citogenética Clínica, Curso de Especialización de Postítulo en Citogenética Clínica, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas, Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos, Universidad de Chile. 2014-2015.

- Docente de profesionales del área de la salud en formación en citogenética clínica.

Docente de Genética Médica, Diploma en Biología Molecular y Biotecnología, Facultad de Ciencias, Universidad de Chile. Julio 2015.

- Docente de la clase y el taller sobre bases genéticas de las enfermedades hereditarias.

Docente de Citogenética Clínica, curso de Diagnóstico Citogenético, carrera de Tecnología Médica, Facultad de Medicina-Sede Santiago, Universidad Nacional Andrés Bello. 2014-2015.

- Clase sobre microarreglos cromosómicos.

Revisor de Contribuciones Científicas, 27° Congreso Científico Internacional de la Federación Latinoamericana de Sociedades Científicas de Estudiantes de Medicina (FELSOCEM), Septiembre de 2012.

- Revisor de casos clínicos.

Examinador, Examen Clínico Objetivo y Estructurado (OSCE), Curso de Traumatología del Hospital Clínico Universidad de Chile, marzo de 2009 (Asesor: Dr. Guido Behn Theune)

- Examinar una estación clínica del OSCE en Traumatología para estudiantes de medicina de 4° año.

Monitor, Curso de Fisiología Humana, Escuela de Verano para estudiantes de enseñanza

media, Facultad de Ciencias Físicas y Matemáticas y la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile, enero de 2008 (Asesores de Enseñanza: Profesor Nelson Zamorano Hole y Guillermo Ormeño)

- Monitor de actividades prácticas relacionadas con la fisiología cardiovascular y respiratoria.

PUBLICACIONES

Artículos en Revistas Científicas

Santa María L, Faundes V, Curotto B, Morales P, Morales K, Aliaga S, Pugin Á, Allende MA. Comparison of two subtelomeric assays for the screening of chromosomal rearrangements: analysis of 383 patients, literature review and further recommendations. *J Appl Genet*. En prensa.

Pugin A, Faundes V, Santa María L, Curotto B, Aliaga S, Salas I, Soto P, Bravo P, Peña MI, Allende MA. Clinical, molecular, and pharmacological aspects of *FMRI* -related disorders. *Neurología*. En prensa.

Faundes V, Santa María L, Aliaga S, Curotto B, Pugin Á and Allende MA. Molecular Classes in 209 Patients with Prader-Willi or Angelman Syndromes: Lessons for Genetic Counseling. *Am J Med Genet A*. 2015; 167(1):261-263.

Faundes V, Castillo Taucher S, Gonzalez-Hormazabal P, Chandler K, Crosby A, Chioza B. Raine syndrome: an overview. *Eur J Med Genet* 2014; 7(9):536-542.

Pardo R, Nazer J, Ramírez C, Faundes V, Cifuentes L. Características epidemiológicas de los neonatos con cromosopatías nacidos en el Hospital Clínico Universidad de Chile. Período 2001-2010. *Rev Hosp Clín Univ Chile* 2013; 24(3):181-7. [Artículo en Español]

Faundes V, Pardo RA, Castillo Taucher S. Genetics of Congenital Deafness. *Med Clin (Barc)* 2012; 139(10):446-451. [Artículo en Español]

Astroza G, Espínola D, Faundes V, Calderón J. Hemoperitoneum secondary to bleeding of hepatic metastasis of testicular carcinoma. *Cent European J Urol* 2011; 64(1):42-43

Faundes V, Pardo A. Biological Basis of Human Mate Choice: The Triple A Theory. *Biol Theory* 2010; 5(2):106-8.

Cano M, Camousseigt J, Carrasco F, Rojas P, Inostroza J, Pardo A, Faundez V, Loncon P, Pacheco A, Sanhueza ME. Body composition assessment in patients with chronic renal failure. *Nutr Hosp* 2010; 25(4):682-7. [Artículo en Español]

Astroza G, Faundes V, Nanjarí R, Fleiderman M, Rodríguez C. Appendiceal endometriosis differentially diagnosed from acute appendicitis. *Chin Med J (Engl)*. 2010; 123(12):1610-11.

Donoso AM, Faundes V, Falcón F, Esparza P, Maldonado PE. Olfactory or auditory stimulation and their hedonic values differentially modulate visual working memory. *Biol Res* 2008; 41(4):379-87.

Capítulos de Libros

Faundes V. Laboratorio en diagnóstico prenatal para los errores innatos del metabolismo. En: Colombo M, Cornejo V, Raimann E, editoras. Errores innatos en el metabolismo del niño. 4ª Edición. Santiago de Chile: Editorial Universitaria; 2015.

PRESENTACIONES

“C677T and A1298C polymorphisms of *MTHFR* study in female premutation (PM) carriers of *FMR1* gene”. Poster presentado en 17th International Fragile X and other Early-Onset Cognitive Disorders Workshop, Strasbourg, France. Septiembre 2015.

“C677T and A1298C polymorphisms of *MTHFR* study in female premutation (PM) carriers of *FMR1* gene”. Poster presentado en 2nd International Conference on FMR1 Premutation: Basic Mechanisms and Clinical Involvement, Barcelona, España. Septiembre-Octubre 2015.

“Molecular Classes in 209 Patients with Prader-Willi or Angelman Syndromes: Lessons for Genetic Counseling”. Poster presentado en the BSGM Conference 2014, Liverpool, England.

“Osteomalacia as a key feature of Raine syndrome: changing the paradigm”. Poster presentado en el European Human Genetics Conference 2013, París, Francia. Junio 2013. Publicado en *Eur J Hum Genet* 2013; 21(Suppl 2):60.

“Osteopenia as a key feature of Raine syndrome?” Presentación oral en el 44th Annual Meeting of Latin American Collaborative Study Group of Congenital Malformations (ECLAMC), Angra dos Reis, Brazil. Noviembre 2012.

“Hereditary chronic Pancreatitis: report of a Chilean family.” Poster presentado en 31st World Congress of Internal Medicine, Santiago, Chile. Noviembre 2012.

"Genética de la sordera congénita". Presentación oral en la reunión mensual de la rama de Genética, Sociedad Chilena de Pediatría, Santiago, Chile. 10 de abril de 2012. [Presentación en español]

“Case Analysis No. 12: a possible case of Legius syndrome or other RASopathy”. Presentación oral en 43rd Annual Meeting of Latin American Collaborative Study Group of Congenital Malformations (ECLAMC), Caxias do Sul, Brazil. Noviembre 2011.

“Case Analysis No.3: a possible case of Raine syndrome”. Presentación oral en 43rd Annual Meeting of Latin American Collaborative Study Group of Congenital Malformations (ECLAMC), Caxias do Sul, Brazil. Noviembre 2011.

"Síndrome de Lujan-Fryns: reporte de un caso". Poster presentado en la 44^a Reunión Anual de la Sociedad Chilena de Genética, Puerto Varas, Chile. Noviembre de 2011. [Póster en español]

"Síndrome de Lujan-Fryns como diagnóstico diferencial de esquizofrenia". Poster oral presentado en el 29° Congreso de la Sociedad Chilena de Psiquiatría y Neurología Infantil y de la Adolescencia, Coquimbo, Chile. Octubre de 2011. Publicado en Rev Chil Neurol Psiquiatr Infanc Adolesc 2011; 22 (Supl): 92 [Póster y artículo en español]

“Relación entre algunos parámetros metabólicos, inflamatorios y estado nutricional de minerales al año post bypass gástrico”. Presentación Oral en el XXXI Congreso Chileno de Medicina Interna, Santiago, Chile. Septiembre 2009. [Presentación en español]

“Anemia ferropriva en mujeres sometidas a cirugía bariátrica: seguimiento a 2 años”. Presentación Oral en el XXXI Congreso Chileno de Medicina Interna, Santiago, Chile. Septiembre 2009. [Presentación en español]

“Body composition in hemodialysis patients.” Presentación en Clinical Nutrition Week, New Orleans, LA, USA. Febrero 2009. Publicado en Clinical Nutrition Week 2009-Scientific Abstracts and Scientific Posters. J Parenter Enteral Nutr 2009; 33(2): 211.

“Adecuación dietética en pacientes en hemodiálisis”. Presentación Oral en el XVIII Congreso de la Sociedad Chilena de Nutrición, Bromatología y Toxicología, Puerto Varas, Chile. Publicado en Rev Chil Nutr 2008; 35 (Supl 1): 307. Noviembre 2008. [Póster y artículo en español]

“Densidad mineral ósea de pacientes en hemodiálisis”. Coautor, Presentación modalidad Póster en el XXX Congreso Chileno de Medicina Interna, Coquimbo-La Serena, Chile. Octubre 2008. “Análisis comparativo de distintas técnicas de evaluación de la composición corporal en pacientes en hemodiálisis crónica”. Póster presentado en el V Congreso Chileno de Nutrición Clínica y Metabolismo, Viña del Mar, Chile. Marzo 2008. [Póster en español]

MANUSCRITOS EN PREPARACIÓN

Faundes V, et al. Fragile X syndrome patients attending a specialized center: parents' satisfaction, costs and adherence. En revisión por pares.

Aliaga S, et al. Males with cryptic Fragile X alleles identified using Methylation Specific Quantitative Melt Analysis. En revisión por pares.

Faundes V, et al. Distal 7q11.23 Duplication: an emerging microduplication syndrome and

literature review. En redacción.

REVISOR EN REVISTAS INTERNACIONALES

Cleft Palate-Craniofacial Journal

IDIOMAS

Español: Lengua materna.

Inglés: Habilidades orales y auditivas sobre-intermedias Habilidades escritas y de lectura avanzadas.

IELTS: Fecha de Examen: 22 de Noviembre de 2014

Overall score: 6.5

Reading Section: 7.5

Writing Section: 6.5

Listening Section: 6.5

Speaking Section: 5.5

RECOMENDANTES

Dra. Aurélie Coussement, Citogenetista Clínica, Unité Fonctionnelle de Cytogénétique, Maternité Port Royal, Hôpitaux Universitaires Paris Centre, Paris, France. aurelie.coussement@cch.aphp.fr

Dr. Patricio González Hormazábal, Profesor Asistente del Programa de Genética Humana del Instituto de Ciencias Biomédicas de la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile. pgonzalez@med.uchile.cl

Dra. Silvia Castillo, Profesor Asociado y Jefe de la Sección Genética, Hospital Clínico Universidad de Chile. scastill@redclinicauchile.cl, scastillotaucher@gmail.com

Dr. Pedro Maldonado, Profesor Titular, Programa de Fisiología y Biofísica del Instituto de Ciencias Biomédicas, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. pedro@neuro.med.uchile.cl