

# Marcelo Kauffman

*Médico Neurólogo especializado en Neurogenética Clínica y Molecular. Doctor de la Universidad de Buenos Aires. Magister en Biología Molecular Médica*

*Mayo 2019*

## A. TITULOS UNIVERSITARIOS OBTENIDOS

**Médico** Facultad de Medicina. Universidad de Buenos Aires. 1994-1999

**Doctor de la Universidad de Buenos Aires, área Medicina Interna** Título obtenido en la Facultad de Medicina de la Universidad de Buenos Aires en el año 2009, luego de desarrollar y defender tesis de investigación “Investigación de la Variabilidad Genética en la Epilepsia Mesial Temporal con Esclerosis del Hipocampo” con calificación sobresaliente.

**Magister en Biología Molecular Médica** Título obtenido en la Facultad de Ciencias Exactas y Naturales de la Universidad de Buenos Aires en el año 2008, luego de desarrollar y defender tesina de investigación “Investigación de la asociación entre el polimorfismo G1465A del gen para el receptor para GABA B y el desarrollo de Esclerosis del Hipocampo” con calificación distinguido.

**Master en Neurociencias y Biología del Comportamiento** Título obtenido en la Universidad Pablo de Olavide de Sevilla, España, mediante modalidad de cursada a distancia en el año 2006

**Curso de Formación Docente Pedagógica en Ciencias de la Salud y Carrera Docente** Facultad de Medicina. Universidad de Buenos Aires, desarrollada entre los años 2007 y 2009

**Diplomado en Genética Médica** Universitat de Valencia, desarrollada entre el año 2015 y 2016

## B. ANTECEDENTES DOCENTES E INDOLE DE LAS TAREAS DESARROLLADAS

1. **Profesor Adjunto. Genómica Clínica.** Facultad de Ciencias Biomédicas. Universidad Austral. Dedicación Parcial. 2018-
2. **Docente Autorizado. Ad-Honorem de Neurología,** Cátedra de Neurología. Hospital Ramos Mejía. Facultad de Medicina. UBA. Expediente. Cargo obtenido luego de aprobar Curso de Formación Docente Pedagógica en Ciencias de la Salud y Carrera Docente y obtenido título de Doctor de la Universidad de Buenos Aires.
3. **Docente Libre en Ciclo de Posgrado.** Director Curso de Posgrado de Introducción a la Medicina de Precisión. Universidad Austral. 2016
4. **Docente Libre en Ciclo de Posgrado.** Facultad de Medicina. Universidad de Buenos Aires. Co-Director de Curso de Movimientos Anormales del Centro Universitario de Neurología del Hospital Ramos Mejía (2017- )
5. **Docente Libre en Ciclo de Posgrado.** Facultad de Medicina. Universidad de Buenos Aires. Director de Curso de Neurogenética Clínica del Centro Universitario de Neurología del Hospital Ramos Mejía (2015. EXP-UBA 0069985/2015)
6. **Ayudante Docente de primera.** Dedicación parcial. Ad-Honorem de Neurología, Departamento de Medicina. Asignatura Neurología. UDH Hospital Ramos Mejía. Facultad de Medicina. UBA. Cargo regular, obtenido por concurso (1/4/2011-continua)
7. **Ayudante Docente de primera.** Dedicación parcial. Ad-Honorem de Neurología, Departamento de Medicina. Asignatura Neurología. UDH Hospital Ramos Mejía. Facultad de Medicina. UBA. Cargo interino, obtenido por concurso interno (1/3/2004-1/4/2011)
8. **Ayudante Docente de primera.** Dedicación parcial. Ad-Honorem de Farmacología, 2 Cátedra de Farmacología. Facultad de Medicina. UBA. Cargo Regular, obtenido por concurso (1/7/2008-continua)
9. **Jefe de Trabajos Prácticos.** Neurología, Curso de Verano. UDH Ramos Mejía. Facultad de Medicina. UBA (2/1/2006-13/1/2006)
10. **Ayudante de segunda ad honorem.** Departamento de Medicina. Asignatura Medicina Interna. UDH Clinicas. 5ta. Cátedra. Facultad de Medicina. UBA. (1/4/1997-29/2/2000)

## C. ANTECEDENTES CIENTÍFICOS, CONSIGNANDO LAS PUBLICACIONES

### a. Publicaciones en Revistas Indexadas en PUBMED con Referato

1. Perez Maturo J, Vega P, Medina N, Salinas V, Pauni M, Agosta G, Muntadas Rausei J, **Kauffman** M. Inferring parental gonadal mosaicism in LMNA-associated muscular dystrophy by ultra-deep next generation sequencing: A sensitive approach providing valuable information for genetic counseling. *Am J Med Genet A* [Internet]. 2019 Jun;179(6):1074–6. Available from: <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.61135>
2. Merola A, Dwivedi AK, Shaikh AG, Tareen TK, Da Prat GA, **Kauffman** MA, Hampf J, Mahajan A, Marsili L, Jankovic J, Comella CL, Berman BD, Perlmutter JS, Jinnah HA, Espay AJ. Head tremor at disease onset: an ataxic phenotype of cervical dystonia. *J Neurol* [Internet]. 2019 Apr 26; Available from: <http://dx.doi.org/10.1007/s00415-019-09341-w>
3. Espay AJ, Vizcarra JA, Marsili L, Lang AE, Simon DK, Merola A, Josephs KA, Fasano A, Morgante F, Savica R, Greenamyre JT, Cambi F, Yamasaki TR, Tanner CM, Gan-Or Z, Litvan I, Mata IF, Zabetian CP, Brundin P, Fernandez HH, Standaert DG, **Kauffman** MA, Schwarzschild MA, Sardi SP, Sherer T, Perry G, Leverenz JB. Revisiting protein aggregation as pathogenic in sporadic Parkinson and Alzheimer diseases. *Neurology* [Internet]. 2019 Feb 12;92(7):329–37. Available from: <http://dx.doi.org/10.1212/WNL.0000000000006926>
4. Aberastury M, Fernández R, Córdoba M, Comas B, Peralta M, Agosta G, **Kauffman** M, Silva W. DEPDC5 mutation and familial focal epilepsy with variable foci: genotype and phenotype of a family. *Epileptic Disord* [Internet]. 2019 Feb 1;21(1):42–7. Available from: <http://dx.doi.org/10.1684/epd.2019.1025>
5. Artusi CA, Dwivedi AK, Romagnolo A, Pal G, **Kauffman** M, Mata I, Patel D, Vizcarra JA, Duker A, Marsili L, Cheeran B, Woo D, Contarino MF, Verhagen L, Lopiano L, Espay AJ, Fasano A, Merola A. Association of Subthalamic Deep Brain Stimulation With Motor, Functional, and Pharmacologic Outcomes in Patients With Monogenic Parkinson Disease: A Systematic Review and Meta-analysis. *JAMA Netw Open* [Internet]. 2019 Feb 1;2(2):e187800. Available from: <http://dx.doi.org/10.1001/jamanetworkopen.2018.7800>
6. Gameleira FT, Alúcio KT, de Paiva MLMN, de Lima Carlos KC, de Lima KM, Gameleira MH, **Kauffman** MA, Espay AJ. Epileptic chorea: Another window into neural networks? *J Neurol Sci* [Internet]. 2018 Nov 15;394:138–40. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jns.2018.09.009>
7. Salinas V, Vega P, Piccirilli MV, Chicco C, Ciralo C, Christiansen S, Consalvo D, Perez-Maturo J, Medina N, González-Morón D, Novaro V, Perrone C, García MDC, Agosta G, Silva W, **Kauffman** M. Identification of a somatic mutation in the RHEB gene through high depth and ultra-high depth next generation sequencing in a patient with Hemimegalencephaly and drug resistant Epilepsy. *Eur J Med Genet* [Internet]. 2018 Nov 8; Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ejmg.2018.11.005>
8. Rodriguez-Quiroga S, Gonzalez-Moron D, Espay AJ, **Kauffman** MA. Holmes Tremor-Like Phenotype in DYT1 Dystonia. *Mov Disord Clin Pract* [Internet]. 2018 Mar;5(2):206–8. Available from: <http://dx.doi.org/10.1002/mdc3.12585>
9. Koile D, Cordoba M, de Sousa Serro M, **Kauffman** MA, Yankilevich P. GenIO: a phenotype-genotype analysis web server for clinical genomics of rare diseases. *BMC Bioinformatics* [Internet]. 2018;19(1):25. Available from: <http://dx.doi.org/10.1186/s12859-018-2027-3>
10. Córdoba M, Rodriguez-Quiroga SA, Vega PA, Salinas V, Perez-Maturo J, Amartino H, Vásquez-Dusefante C, Medina N, González-Morón D, **Kauffman** MA. Whole exome sequencing in neuro-genetic odysseys: An effective, cost- and time-saving diagnostic approach. *PLoS One* [Internet]. 2018;13(2):e0191228. Available from: <http://dx.doi.org/10.1371/journal.pone.0191228>

11. Saffie P, **Kauffman** MA, Fernandez JM, Acosta I, Espay AJ, de la Cerda A. Teaching Video NeuroImages: Spastic ataxia syndrome: The Friedreich-like phenotype of ARSACS. *Neurology* [Internet]. 2017 Oct 3;89(14):e178–9. Available from: <http://dx.doi.org/10.1212/WNL.0000000000004556>
12. González-Morón D, Vishnopolska S, Consalvo D, Medina N, Marti M, Córdoba M, Vazquez-Dusefante C, Claverie S, Rodríguez-Quiroga SA, Vega P, Silva W, Kochen S, **Kauffman** MA. Germline and somatic mutations in cortical malformations: Molecular defects in Argentinean patients with neuronal migration disorders. *PLoS One* [Internet]. 2017;12(9):e0185103. Available from: <http://dx.doi.org/10.1371/journal.pone.0185103>
13. García AM, Abrevaya S, Kozono G, Cordero IG, Córdoba M, **Kauffman** MA, Pautassi R, Muñoz E, Sedeño L, Ibáñez A. The cerebellum and embodied semantics: evidence from a case of genetic ataxia due to STUB1 mutations. *J Med Genet* [Internet]. 2017;54(2):114–24. Available from: <http://dx.doi.org/10.1136/jmedgenet-2016-104148>
14. Espay AJ, Schwarzschild MA, Tanner CM, Fernandez HH, Simon DK, Leverenz JB, Merola A, Chen-Plotkin A, Brundin P, **Kauffman** MA, Erro R, Kiebertz K, Woo D, Macklin EA, Standaert DG, Lang AE. Biomarker-driven phenotyping in Parkinson’s disease: A translational missing link in disease-modifying clinical trials. *Mov Disord* [Internet]. 2017;32(3):319–24. Available from: <http://dx.doi.org/10.1002/mds.26913>
15. Saenz-Farret M, Ramirez-Gomez CC, Araoz-Olivos N, Carrillo-Canedo H, Aldinio V, Montilla-Uzategui VG, **Kauffman** M, Micheli F. Gerstmann-Sträussler-Scheinker syndrome in an Argentinean family due to mutation at codon 117 of the Prion Protein Gene (PrPA117V). *J Neurol Sci* [Internet]. 2016 May 15;364:50–2. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jns.2016.02.056>
16. Mayorga L, Laurito SR, Loos MA, Eiroa HD, de Pinho S, Lubieniecki F, Arroyo HA, Pereyra MF, **Kauffman** MA, Roqué M. Mitochondrial DNA deletions detected by Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification. *Mitochondrial DNA Part A, DNA mapping, sequencing, and analysis* [Internet]. 2016;27(4):2864–7. Available from: <http://dx.doi.org/10.3109/19401736.2015.1053132>
17. Nemirovsky SI, Córdoba M, Zaiat JJ, Completa SP, Vega PA, González-Morón D, Medina NM, Fabbro M, Romero S, Brun B, Revale S, Ogara MF, Pecci A, Marti M, Vazquez M, Turjanski A, **Kauffman** MA. Whole genome sequencing reveals a de novo SHANK3 mutation in familial autism spectrum disorder. *PLoS One* [Internet]. 2015;10(2):e0116358. Available from: <http://dx.doi.org/10.1371/journal.pone.0116358>
18. Rodríguez-Quiroga SA, Córdoba M, González-Morón D, Medina N, Vega P, Dusefante CV, Arakaki T, Garretto NS, **Kauffman** MA. Neurogenetics in Argentina: diagnostic yield in a personalized research based clinic. *Genet Res* [Internet]. 2015;97:e10. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25989649>
19. Córdoba M, Rodríguez-Quiroga S, Gatto EM, Alurralde A, **Kauffman** MA. Ataxia plus myoclonus in a 23-year-old patient due to STUB1 mutations. *Neurology* [Internet]. 2014 Jul 15;83(3):287–8. Available from: <http://dx.doi.org/10.1212/WNL.0000000000000600>
20. Gonzalez-Moron D, Bueri J, **Kauffman** MA. Progressive external ophthalmoplegia (PEO) due to a mutation in the C10orf2 (PEO1) gene mimicking a myasthenic crisis. *BMJ Case Rep* [Internet]. 2013 Sep 7;2013. Available from: <http://dx.doi.org/10.1136/bcr-2013-010181>
21. Rodríguez-Quiroga SA, Gonzalez-Morón D, Garretto N, **Kauffman** MA. Huntington’s disease masquerading as spinocerebellar ataxia. *BMJ Case Rep* [Internet]. 2013 Jul 12;2013. Available from: <http://dx.doi.org/10.1136/bcr-2012-008380>
22. Hirose S, Scheffer IE, Marini C, De Jonghe P, Andermann E, Goldman AM, **Kauffman** M, Tan NCK, Lowenstein DH, Sisodiya SM, Ottman R, Berkovic SF, The Genetics Commission of the International League Against Epilepsy. SCN1A testing for epilepsy: Application in clinical practice. *Epilepsia* [Internet]. 2013 May 15;54(5):946–52. Available from: <http://doi.wiley.com/10.1111/epi.12168>

23. Rodríguez-Quiroga SA, González-Morón D, Arakaki T, Garreto N, **Kauffman** MA. [The broad phenotypic spectrum of SCA-3: hereditary spastic paraplegia]. *Medicina* [Internet]. 2013;73(6):552–4. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24356267>
24. Princich JP, Consalvo D, **Kauffman** M, Seifer G, Blenkmann A, Kochen S. [Contribution of diffusion tensor magnetic resonance imaging to the diagnosis of focal cortical dysplasias]. *Rev Neurol* [Internet]. 2012 Apr 16;54(8):453–60. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22492097>
25. Abaroa L, Garretto NS, Arakaki T, **Kauffman** M, Moron DG, Figueredo AM, Szlago M, Metman LV. Myoclonus and angiokeratomas in adult galactosialidosis. *Mov Disord* [Internet]. 2011 Mar;26(4):756–7. Available from: <http://dx.doi.org/10.1002/mds.23500>
26. **Kauffman** MA, Villa AM. Comment to Tumour necrosis factor alpha gene -376 polymorphism in Hungarian patients with primary progressive multiple sclerosis. *J Neuroimmunol* [Internet]. 2009 Jul 25;212(1):151. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jneuroim.2009.05.001>
27. D’Alessio L, Giagante B, Papayannis C, Oddo S, Silva W, Solís P, Donnoli V, **Kauffman** M, Consalvo D, Zieher LM, Kochen S. Psychotic disorders in Argentine patients with refractory temporal lobe epilepsy: a case-control study. *Epilepsy Behav* [Internet]. 2009 Apr;14(4):604–9. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.yebeh.2009.02.019>
28. **Kauffman** MA, Moron DG, Consalvo D, Bello R, Kochen S. Association study between interleukin 1B gene and epileptic disorders: a HuGe review and meta-analysis. *Genet Med* [Internet]. 2008 Feb 1;10:83. Available from: <https://doi.org/10.1097/GIM.0b013e318161317c>
29. Prync AES, Yankilevich P, Barrero PR, Bello R, Marangunich L, Vidal A, Criscuolo M, Benasayag L, Famulari AL, Domínguez RO, **Kauffman** MA, Diez RA. Two recombinant human interferon-beta 1a pharmaceutical preparations produce a similar transcriptional response determined using whole genome microarray analysis. *Int J Clin Pharmacol Ther* [Internet]. 2008 Feb;46(2):64–71. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18218286>
30. Di Girolamo G, **Kauffman** MA, González E, Papouchado M, Ramírez A, Keller G, Carbonetto C, Dabsys S, Vidal A, Sterin-Prync A, Diez RA. Bioequivalence of two subcutaneous pharmaceutical products of interferon beta la. *Arzneimittelforschung* [Internet]. 2008;58(4):193–8. Available from: <http://dx.doi.org/10.1055/s-0031-1296492>
31. **Kauffman** MA, Consalvo D, Gonzalez MD, Kochen S. Transcriptionally less active prodynorphin promoter alleles are associated with temporal lobe epilepsy: a case-control study and meta-analysis. *Dis Markers* [Internet]. 2008;24(3):135–40. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18334734>
32. **Kauffman** MA, Moron DG, Bruno V. Re: How accurate are bedside hearing tests? *Neurology* [Internet]. 2007 Sep 25;69(13):1382; author reply 1382. Available from: <http://dx.doi.org/10.1212/01.wnl.0000286558.63435.28>
33. **Kauffman** MA, Morón DG, Sandoval G, Sica RE, Garcea O, Villa AM. Is tumor necrosis factor-376A promoter polymorphism associated with susceptibility to multiple sclerosis? *Medicina* [Internet]. 2007;67(5):436–8. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18051225>
34. **Kauffman** MA, Moron DG, Consalvo D, Bello R, Kochen S. Association study between interleukin 1 beta gene and epileptic disorders: a HuGe review and meta-analysis. *Genet Med* [Internet]. 10(2):83–8. Available from: <http://dx.doi.org/10.1097/GIM.0b013e318161317c>
35. Córdoba M, Rodriguez S, González Morón D, Medina N, **Kauffman** MA. Expanding the spectrum of Grik2 mutations: intellectual disability, behavioural disorder, epilepsy and dystonia. *Clin Genet* [Internet]. 87(3):293–5. Available from: <http://dx.doi.org/10.1111/cge.12423>
36. **Kauffman** MA, Gonzalez-Morón D, Garcea O, Villa AM. TNFRSF1A [corrected] R92Q mutation, autoinflammatory symptoms and multiple sclerosis in a cohort from Argentina. *Mol Biol Rep* [Internet]. 39(1):117–21. Available from: <http://dx.doi.org/10.1007/s11033-011-0716-3>

37. Lahoz M, **Kauffman** MA, Carfagnini J, Vidal A, Papouchado M, Sterin-Prync A, Diez RA, Nagle C. Pharmacokinetics and pharmacodynamics of interferon beta 1a in *Cebus apella*. *J Med Primatol* [Internet]. 38(3):187–91. Available from: <http://dx.doi.org/10.1111/j.1600-0684.2008.00333.x>
38. Papayannis CE, Consalvo D, Seifer G, **Kauffman** MA, Silva W, Kochen S. Clinical spectrum and difficulties in management of hypothalamic hamartoma in a developing country. *Acta Neurol Scand* [Internet]. 118(5):313–9. Available from: <http://dx.doi.org/10.1111/j.1600-0404.2008.01016.x>
39. Papayannis CE, Consalvo D, **Kauffman** MA, Seifer G, Oddo S, D’Alessio L, Saidon P, Kochen S. Malformations of cortical development and epilepsy in adult patients. *Seizure* [Internet]. 21(5):377–84. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.seizure.2012.03.009>
40. **Kauffman** MA, Sterin-Prync A, Papouchado M, González E, Vidal AJ, Grossberg SE, Chuppa S, Odoriz B, Vrech C, Diez RA, Ferro HH. Immunogenicity of an interferon-beta1a product. *Int J Immunopathol Pharmacol* [Internet]. 24(2):499–504. Available from: <http://dx.doi.org/10.1177/039463201102400223>
41. Mirchi A, Pelletier F, Tran LT, Keller S, Braverman N, Tonduti D, Vanderver A, Pizzino A, Dilenge M-E, Poulin C, Shevell M, Majnemer A, Sébire G, Srouf M, Osterman B, Boucher R-M, Vanasse M, Rossignol E, Mitchell J, Venkateswaran S, Pohl D, **Kauffman** M, Schiffmann R, Goizet C, Moutton S, Roncarolo F, Bernard G. Health-Related Quality of Life for Patients With Genetically Determined Leukoencephalopathy. *Pediatr Neurol* [Internet]. 84:21–6. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2018.03.015>
42. **Kauffman** MA, Levy EM, Consalvo D, Mordoh J, Kochen S. GABABR1 (G1465A) gene variation and temporal lobe epilepsy controversy: new evidence. *Seizure* [Internet]. 17(6):567–71. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.seizure.2007.12.006>
43. **Kauffman** MA, Pereira-de-Silva N, Consalvo D, Kochen S. ApoE epsilon4 is not associated with postictal confusion in patients with mesial temporal lobe epilepsy with hippocampal sclerosis. *Epilepsy Res* [Internet]. 85(2):311–3. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.epilepsyres.2009.03.012>
44. **Kauffman** MA, Gonzalez-Morón D, Consalvo D, Kochen S. Cerebrotendinous xanthomatosis revealed in drug-resistant epilepsy diagnostic workup. *Am J Med Sci* [Internet]. 343(4):332–3. Available from: <http://dx.doi.org/10.1097/MAJ.0b013e31823cf6d8>
45. **Kauffman** MA, Consalvo D, Gonzalez-Morón D, Aguirre F, D’Alessio L, Kochen S. Serotonin transporter gene variation and refractory mesial temporal epilepsy with hippocampal sclerosis. *Epilepsy Res* [Internet]. 85(2):231–4. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.epilepsyres.2009.03.010>
46. Rodríguez-Quiroga SA, Rosales J, Arakaki T, Cordoba M, González-Morón D, Medina N, Garretto NS, **Kauffman** MA. Timely diagnosis of Wilson’s disease using whole exome sequencing. *Parkinsonism Relat Disord* [Internet]. 21(11):1375–7. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.parkreldis.2015.09.031>
47. **Kauffman** MA, Consalvo D, Moron DG, Lereis VP, Kochen S. ApoE epsilon4 genotype and the age at onset of temporal lobe epilepsy: a case-control study and meta-analysis. *Epilepsy Res* [Internet]. 90(3):234–9. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.epilepsyres.2010.05.007>
48. **Kauffman** MA, Gonzalez-Morón D, Consalvo D, Westergaard G, Vazquez M, Mancini E, Taratuto AL, Rey R, Kochen S. Diagnosis of mitochondrial disorders applying massive pyrosequencing. *Mol Biol Rep* [Internet]. 39(6):6655–60. Available from: <http://dx.doi.org/10.1007/s11033-012-1471-9>
49. Córdoba M, Consalvo D, Moron DG, Kochen S, **Kauffman** MA. SLC6A4 gene variants and temporal lobe epilepsy susceptibility: a meta-analysis. *Mol Biol Rep* [Internet]. 39(12):10615–9. Available from: <http://dx.doi.org/10.1007/s11033-012-1949-5>
50. **Kauffman** MA, Yankilevich P, Barrero P, Bello R, Marangunich L, Vidal A, Criscuolo M, Diez RA, Sterin Prync A. Whole genome analysis of the action of interferon-beta. *Int J Clin Pharmacol Ther* [Internet]. 47(5):328–57. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19473595>

## b. Publicaciones en Revistas no Indexadas en PUBMED con Referato

1. Kauffman MA (2019). El hombre y sus 1001 laberintos genómicos: historia universal de una infamia. *Neurol Arg.*, 11:1-2
2. Kauffman MA (2016). De las doctrinas de la lotería de Babilonia a la medicina de precisión en los gliomas. *Neurol Arg.*, 8:143-144
3. Kauffman MA (2015). De la Cabalá y el mosaicismo somático en el Sistema nervioso central. *Neurol Arg.*, 7:129-130
4. Córdoba M, Kauffman MA. Diagnóstico Genómico en Neurología. (2015). *Neurol Arg.*, 7:186-191
5. Córdoba M, González Morón D, Rodríguez-Quiroga SA, Kauffman MA (2014). Neurología genómica personalizada: el futuro es ahora. *Neurol Arg.*, 6:127-36
6. Kauffman MA (2012). Tres Preguntas y una Respuesta: Algoritmo Diagnóstico Molecular en Enfermedades Mitocondriales. *Neurol Arg.*, 5:19-26
7. Consalvo D, Kauffman MA, Oddo S, Rey R, Kochen S (2012). Alteraciones extrahipocámpicas en epilepsia temporal. *Neurol Arg* 4:53-58
8. Kauffman MA (2012). Algunas reflexiones sobre genomas e información genética en Babel y Buenos Aires. *Neurol Arg* 4(1):1-2
9. Gonzalez Morón D, Kauffman M, Garcea O, Villa AM (2010). Nuevos factores genéticos en la esclerosis múltiple: mutación R92Q en el gen TNFRSF1A y el síndrome autoinflamatorio TRAPS. *Neurología Argentina* 2; 29-34
10. Kauffman MA, Consalvo D, Gonzalez-Morón D, Pujol V, Solís P, Oddo S, Lomlondjian C, Kochen S (2009). El alelo e4 de la apolipoproteína e modificaría el “período silente” del desarrollo de la epilepsia mesial temporal con esclerosis del hipocampo. *Neurología Argentina* 1; 148-154
11. Melcon C, Consalvo D, Centurión E, Papayannis C, Kauffman M, Kochen S (2009). Heterotopía en banda o doble corteza. Reporte de caso. *Neurología Argentina*, 1; 47-49
12. Arberas C, Aguirre F, Berardo A, GonzalezMoron D, Kauffman M, Maiola R, Melamud L, Pirra L, Seifer G (2008). Guías de Neurogenética de la Sociedad Neurológica Argentina. *RevNeurolArg*, 33; 86-94.
13. Kauffman M, Consalvo D, Gonzalez Morón D, Aguirre F, D’Alessio L, Kochen S (2008). Genotipificación del gen del recaptador de serotonina y respuesta al tratamiento en la epilepsia mesial temporal con esclerosis del hipocampo ¿pronóstico molecular?. *RevNeurolArg*, 33; 22-27.
14. Kauffman M, Consalvo D, Kochen S. (2007) Genética de la Epilepsia del Lóbulo Temporal. *Psicofarmacología*, 7, 16-21.
15. Kauffman M, Consalvo D, GonzalezMoron D, Kochen S (2007) Asociación entre Alelos Transcripcionalmente Deficientes del gen de la Prodinorfina y el Desarrollo de Epilepsia del Lóbulo Temporal, *Revista Neurológica Argentina*, 32 (1), 40-46
16. Kauffman M, Yankilevich P, Barrero P, SterynPrync A, Diez RA (2007) Caracterización de la expresión génica inducida por interferón beta en leucocitos de pacientes con Esclerosis Múltiple utilizando microarrays de genoma completo. Un Analisis Preliminar., *Revista Neurológica Argentina*, 32(2),105-117
17. Kauffman M, Consalvo D, Levy E, Papayannis C, Mordoh J, Kochen S (2006) El Polimorfismo G1465A del Gen GABBR1 es un Marcador de Riesgo para el desarrollo de Epilepsia Mesial Temporal con Esclerosis del Hipocampo., *Revista Neurológica Argentina*, 31(1)25-31

## c. Libros Editados

1. Economía y Biología. Crespo, Fernandez, Kauffman, Navarro, Tetaz eds. Editorial Grupo Unión, 2018
2. Construcción de un estigma: Historia de la genética de las epilepsias. Editorial Académica Española, 2016

#### **d. Contribuciones a Libros**

1. Modern Applications of Neurogenetics en Precision Medicine for Investigators, Practitioners and Providers, Faintuch J y Faintuch S, editores. Editorial Elsevier USA, 2019 (en prensa)
2. Germline, Somatic and De Novo Variants en Genome Plasticity in Health and Disease, Forero y Patrinos editores, Editorial Elsevier USA, 2019 (en prensa)
3. Neurogenetica en Neurologia Clinica, Rey R y Garcea O editores. Editorial Noveduc, 2019
4. Neurogenética y Embarazo en Enfermedades Neurológicas y Embarazo, Correale J y Fernandez Liguori N, editores. Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires, 2014
5. Genética y Cefaleas en Los Dolores de Cabeza, Saravia B, Buonanotte F y Zavala H, editores. Edición de los Editores. Buenos Aires, 2012
6. Genética de las enfermedades inmunomediadas en Neuroinmunología Clínica, Correale J, Villa AM y Garcea O, editores. Editorial Panamericana, Buenos Aires, 2010.



## D. CURSOS DE ESPECIALIZACIÓN SEGUIDOS, CONFERENCIAS Y TRABAJOS DE INVESTIGACIÓN REALIZADOS SEAN ELLOS EDITOS O INEDITOS

(no se mencionan cursos de especialización referenciados en títulos universitarios, los trabajos de investigación son presentados en apartado de publicaciones. **Selección**)

1. Single Cell Biology 2018. Wellcome Genome Campus. Cambridge UK. (30 horas)
2. CentoAcademy Whole Genome Sequencing Master Course 2017. Rosstock, Alemania. (30 horas)
3. HGVS: Methods & Tools for Assessing the Impact of Genetic Variation 2017. Orlando, EEUU. (8 horas)
4. Células madre: del laboratorio a la clínica. UNU-BIOLAC. Noviembre 2009 (80 horas)
5. Curso Biología Molecular de las Enfermedades Neurodegenerativas Fundación Campomar Noviembre 2001 (60 horas)
6. New Genetics: The future of neurology. 61th Annual Meeting of the American Academy of Neurology. Mayo 2009. Seattle, USA (7,5 horas)
7. Case studies in the genetics of motor neuron disease and other. 61th Annual Meeting of the American Academy of Neurology. Mayo 2009. Seattle, USA (3 horas)
8. Genetics in Neurology. 60th Annual Meeting of the American Academy of Neurology. Abril 2008. Chicago, USA (6.5 horas)
9. Genetics of Multiple Sclerosis. 23rd Congress of the European Committee for Treatment and Research in Multiple Sclerosis. Praga, República Checa. Octubre 2007 (4 horas)
10. Case Studies in Neurogenetics. 59th Annual Meeting of the American Academy of Neurology. Abril 2007 (3 horas)
11. Future of Neuroscience Conference: Therapy of Genetic Disorders. 59th Annual Meeting of the American Academy of Neurology. Abril 2007 (7.25 horas)
12. The Steps to Getting your manuscript published. 58th Annual Meeting of the American Academy of Neurology. Abril 2006 (1.5 horas)
13. Future of Neuroscience Conference: Stem Cells and Neurological Disease. 58th Annual Meeting of the American Academy of Neurology. Abril 2006 (7.5 horas)
14. Scientific Basis of Neurology: Bench to Bedside and Back. 58th Annual Meeting of the American Academy of Neurology. Abril 2006 (3.5 horas)
15. Update on Multiple Sclerosis. 58th Annual Meeting of the American Academy of Neurology. Abril 2006 (6.5 horas)
16. Genetics of Multiple Sclerosis. 22nd Congress of the European Committee for Treatment and Research in Multiple Sclerosis. Madrid, España. Septiembre 2006 (3 horas)
17. Curso Intensivo de Meta-análisis y Revisiones Sistemáticas. Centro de Investigaciones Epidemiológicas. Academia Nacional de Medicina. 2005 (25 horas)
18. Curso de Actualización en Neurología. Septiembre 2004 (8 horas)
19. Curso Introducción a la Genética Molecular Escuela de Postgrado Facultad de Ciencias Veterinarias, UBA Abril 2002 (24 horas)
20. Curso Satélite Joint meeting of ISN/ASN “Gene Transfer in Neurosciences: Toward Gene Therapy of the Nervous System” Septiembre 2001 (8 horas)

21. Curso de Actualización en Neurología. Octubre 2001 (8 horas)

## E. PARTICIPACIÓN EN CONGRESOS O ACONTECIMIENTOS SIMILARES NACIONALES O INTERNACIONALES

(no mencionados anteriormente en otros apartados. **Selección**)

### Director Curso. Relator Oficial en Congresos Científicos

1. 55 Congreso Argentino de Neurología 2018. Miembro Comité Científico
2. 53 Congreso Argentino de Neurología 2016. Presidente del Comité Científico.
3. 52 Congreso Argentino de Neurología 2015. Director del Curso “Leucodistrofias”
4. 51 Congreso Argentino de Neurología 2014. Director del Curso “Neurogenética para no genetistas”
5. Director del 1er Curso de Neurogenética del Centro Universitario de Neurología 2013 (60 horas)
6. 48 Congreso Argentino de Neurología 2011. Director del Curso “Neurogenética: Las bases y más allá”
7. 48 Congreso Argentino de Neurología 2011. Presidente de Mesa redonda “Recomendaciones del Grupo de Neurogenética sobre el diagnóstico genético de enfermedades neurológicas”
8. 48 Congreso Argentino de Neurología 2011. Miembro del Comité Científico
9. 47 Congreso Argentino de Neurología 2010. Coordinador Curso: “Enfermedades mitocondriales”
10. 47 Congreso Argentino de Neurología 2010. Director de mesa redonda “Recomendaciones del grupo de neurogenética sobre diagnóstico genético de enfermedades neurológicas”
11. 47 Congreso Argentino de Neurología 2010. Secretario del Congreso.
12. 46 Congreso Argentino de Neurología 2009. Miembro del Comité Científico.
13. 46 Congreso Argentino de Neurología 2009. Director del Curso “Diagnóstico Neurogenético de los Trastornos del Movimiento”
14. 46 Congreso Argentino de Neurología 2009. Secretario Simposio “Células Madre en Neurociencias”.
15. 45 Congreso Argentino de Neurología 2008. Miembro del Comité Científico.
16. 45 Congreso Argentino de Neurología 2008. Director del Curso “La Neurogenética que el Neurólogo debe saber”.
17. 45 Congreso Argentino de Neurología 2008. Secretario Mesa Redonda “Los genes en el consultorio”.
18. 41º Congreso Argentino de Neurología 2004. Secretario sesión de Plataformas

### Disertaciones. Colaboración Docente

1. Congreso Panamericano de Neurología 2018. Disertante “Malformaciones del Desarrollo Cortical”. San Pablo. Brasil
2. Curso “Tendiendo Puentes entre la Genómica y la Clínica”, organizado por la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile y patrocinado por la Sociedad de Neurología, Psiquiatría y Neurocirugía (SONEPSYN) 2018. Disertante. Santiago, Chile
3. Simposio “Aplicaciones actuales y futuras de la Genómica en Psiquiatría y Neurología” presentado en el LXXIII Congreso de SONEPSYN 2018. Disertante. Pucon, Chile.
4. Disertante Congreso Latinoamericano de Enfermedad de Niemann Pick tipo C 2017. Cartagena, Colombia
5. Disertante en el 53 Congreso Argentino de Neurología 2016.
6. Disertante en el Curso de *Neurogenetics of Movement Disorders* 2016. University of Cincinnati, EEUU.
7. Disertante en el 52 Congreso Argentino de Neurología 2015.
8. 51 Congreso Argentino de Neurología 2014, Sociedad Neurológica Argentina. Disertante: “Neurogenética de los Autismos”
9. 51 Congreso Argentino de Neurología 2014, Sociedad Neurológica Argentina. Disertante: “Presente, Futuro y Desafío de la Genómica Clínica”
10. 48 Congreso Argentino de Neurología 2011, Sociedad Neurológica Argentina. Disertante: “Las bases y más allá: Actualización en enfermedades poligénicas”

11. 48 Congreso Argentino de Neurología 2011, Sociedad Neurológica Argentina. Disertante: “¿Le haría Ud. un estudio genético a su paciente con Epilepsia?”
12. 48 Congreso Argentino de Neurología 2011, Sociedad Neurológica Argentina. Disertante: “Recomendaciones en el diagnóstico genético de enfermedad de Parkinson y de Huntington”
13. 48 Congreso Argentino de Neurología 2011, Sociedad Neurológica Argentina. Disertante: “Diagnóstico Molecular Pre-Sintomático”
14. 47 Congreso Argentino de Neurología 2010, Sociedad Neurológica Argentina. Disertante: “Curso enfermedades mitocondriales: aspectos clínicos (compromiso SNC)”
15. 47 Congreso Argentino de Neurología 2010, Sociedad Neurológica Argentina. Disertante: “Recomendaciones sobre diagnóstico genético en ataxias”
16. 1 Jornada del Centro Universitario de Neurología Dr. JM Ramos Mejía 2009. Disertante: “Neurogenética”.
17. 46 Congreso Argentino de Neurología 2009. Disertante: “Nuevos Factores genéticos en la Esclerosis Múltiple”
18. 46 Congreso Argentino de Neurología 2009. Disertante: “La neurología general versus la neurología de las subespecialidades”
19. 46 Congreso Argentino de Neurología 2009. Disertante: “La neurogenética de la marcha atáxica”
20. 46 Congreso Argentino de Neurología 2009. Disertante: “Qué genes investigo en mi paciente con Enfermedad de Parkinson”
21. 45 Congreso Argentino de Neurología 2008. Disertante: “Los genes en el consultorio”
22. 45 Congreso Argentino de Neurología 2008. Disertante: “Controversias en Neurofarmacología”
23. 45 Congreso Argentino de Neurología 2008. Disertante: “Cómo entender un paper de neurogenética”
24. 15 Congreso Internacional de Psiquiatría. 2008. Disertante: “Fisiopatogenia de la epilepsia: aspectos genéticos”.
25. Jornadas “Genética de la Epilepsia. Estado Actual y Perspectivas”. 2008. Disertante: “Genética de la Epilepsia del Lóbulo Temporal”
26. Jornadas de actualización en neurología sanatorio de la trinidad mitre. 2007. Disertante: Genética aplicada en Neurología.
27. Jornadas “Semana de la Epilepsia para la Comunidad” Septiembre 2006. Disertante “Genética de las Epilepsias”
28. NeuBA 2006. Neurología “De la asistencia a la docencia”. Disertante “Genética de Enfermedades Autoinmunes”
29. Carrera de Médico Especialista en Clínica Médica. UBA. 2005. Disertante: Infecciones del SNC
30. Curso de Introducción y capacitación en Inmunología Básica y Clínica Asociación Medica Argentina, 2005. Disertante “Genética de Esclerosis Múltiple”
31. Primeras Jornadas de Neurogenética. Universidad del Museo Social Argentino 2002. Disertante “Genética de Epilepsias”

## **F. 1- ACTUACIÓN EN UNIVERSIDADES E INSTITUTOS NACIONALES, PROVINCIALES Y PRIVADOS REGISTRADOS EN EL PAIS O EN EL EXTERIOR**

1. Visiting Scholar (Faculty). Department of Neurology. University of Cincinnati. Estados Unidos de América. 2017-
2. Vocal de Comisión de Doctorado de la Facultad de Medicina de la Universidad de Buenos Aires. 2018-
3. Co-Director Curso de Posgrado de Formación en Movimientos Anormales. Facultad de Medicina. Universidad de Buenos Aires. 2017-
4. Director Curso de Posgrado de Introducción a la Medicina de Precisión. Universidad Austral. 2016
5. Docente Autorizado de la Asignatura Neurología del Departamento de Medicina y Auxiliar Docente de la Asignatura Farmacología del Departamento de Farmacología de la Facultad de Medicina de la Universidad de Buenos Aires (Marzo 2004-; ver punto B)
6. Vocal del Consejo de Investigación en Salud del Ministerio de Salud del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires. (Nov 2015-2017)
7. Miembro de la Comisión de Becas de Investigación del Consejo de Investigación en Salud del Ministerio de Salud del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires. (Mayo 2012-Oct 2015)
8. Miembro Comité Seguimiento de Tesis de Doctorado, Insituto Leloir, Faculta de Ciencias Exactas y Naturales, UBA, de la tesista Berenice Silva con proyecto de investigación “Generacion de un Modelo de la Esclerosis Multiple Progresiva” (Agosto 2015-Oct 2018)
9. Miembro Comité Seguimiento de Tesis de Doctorado, Insituto Leloir, Faculta de Ciencias Exactas y Naturales, UBA, de la tesista Mariana Casalia con proyecto de investigación “Estudio de la Heterotopía Nodular Periventricular en un modelo in vitro a partir de células reprogramadas humanas” (Agosto 2011-Oct 2015)
10. Miembro Comité Editorial Revista Frontiers in Epilepsy (Abril 2010-)
11. Editor Asociado de la Revista Neurología Argentina (2013-)
12. Miembro Comité Editorial y Director Área Neurogenética de la Revista Neurología Argentina (2009-2013)
13. Revisor de distintas revistas indexadas como ser Annals of Neurology, Epilepsia, Epilepsy Research, Neuroscience Letters, Molecular Biology Reports, entre otras
14. Miembro Comisión de Expertos en Genética de la Liga Internacional contra la Epilepsia (Agosto 2009-Agosto 2012)
15. Miembro Titular Sociedad Neurológica Argentina (Junio 2001-)
16. Miembro American Academy of Neurology. (Enero 2006-Diciembre 2010)
17. Secretario Grupo de Trabajo en Neurogenética. Sociedad Neurológica Argentina. (Abril 2007-Diciembre 2010)
18. Miembro Sociedad Argentina de Neurociencias (Marzo 2009-)

## **2- CARGOS QUE DESEMPEÑO O DESEMPEÑA EN LA ADMINISTRACIÓN PÚBLICA O EN LA ACTIVIDAD PRIVADA, EN EL PAIS O EN EL EXTRANJERO**

1. **Profesional Médico de Planta Titular de la División Neurología del Hospital JM Ramos Mejía.** Ficha Municipal: 390454. Desde Enero 2011
2. **Miembro de la Carrera de Investigador Científico del Consejo de Investigacion en Salud,** Ministerio de Salud del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires en categoría Investigador Asociado desde 2012.
3. **Miembro de la Carrera de Investigador Científico del Consejo Nacional de Investigación, Ciencia y Tecnología (CONICET)** en categoría Investigador Independiente desde Abril 2010. Legajo: 141646
4. **Director Comité de Docencia e Investigación Sanatorio V Franchin.** Marzo 2009-Marzo 2011

5. **Jefe de Residentes de Neurología.** Hospital JM Ramos Mejía. Junio 2004-Mayo 2005
6. **Residencia Completa de Neurología en el Hospital J.M.Ramos Mejía** Junio del 2000 – Mayo 2004

## G. FORMACIÓN DE RECURSOS HUMANOS

### Dirección de Becarios

1. Junio 2019- **Director de Beca de Investigación Estímulo-Fundación Florencio Fiorini** Med. Lucía Zavala
2. Abril 2019- **Director Beca de PostDoctorado Conicet.** Dra. Natalia Oganowski. “Desarrollo de Nuevas Tecnologías Diagnósticas en Enfermedades Mitocondriales”
3. Abril 2019- **Director Beca de Doctorado Conicet.** Lic. Nerina Martinez. “Desarrollo de Nuevas Tecnologías Diagnósticas en Enfermedades Mitocondriales”
4. Noviembre 2018- **Director Beca de Investigación Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires.** Med. Patricia Vega. Proyecto “CARACTERIZACIÓN CLÍNICO - MOLECULAR DE MALFORMACIONES DEL DESARROLLO CORTICAL”
5. Noviembre 2017- **Director Beca de Investigación Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires.** Med. Sergio Rodriguez. Proyecto " Desarrollo de Nuevas Metodologías de Secuenciación en Ataxias Hereditarias"
6. Abril 2017- **Director Beca de Doctorado Conicet.** Lic. Josefina Perez Maturo. “Secuenciando lo Insecuenciable en las Ataxias Hereditarias”
7. Abril 2017- **Director Beca de Doctorado Conicet.** Mag. Valeria Salinas. “Estudio del Mosaicismo Somático en las Malformaciones del Desarrollo Cortical”
8. Noviembre 2015-Noviembre 2018 **Director Beca de Investigación Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires.** Med. Patricia Vega. Proyecto “CARACTERIZACIÓN CLÍNICO - MOLECULAR DE PACIENTES CON ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK TIPO C EVALUADOS EN EL CONSULTORIO DE NEUROGENÉTICA DEL HOSPITAL J.M. RAMOS MEJÍA”
9. Abril 2015-Diciembre 2015. **Director Beca de Finalización de Doctorado Conicet.** Med Dolores Gonzalez Moron. “ESTUDIO DE LOS MECANISMOS GENÉTICOS INVOLUCRADOS EN LAS MALFORMACIONES DEL DESARROLLO CORTICAL POR TRASTORNOS DE LA MIGRACIÓN NEURONAL Y ORGANIZACIÓN CORTICAL.”
10. Noviembre 2014-Noviembre 2017 **Director Beca de Investigación Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires.** Med. Sergio Rodriguez. Proyecto " INVESTIGACIÓN DE LA GENÉTICA DE LA ENFERMEDAD DE PARKINSON Y DESARROLLO DE UN MODELO CELULAR PARA LA EVALUACIÓN PRE-CLÍNICA DE COMPUESTOS TERAPEÚTICOS"
11. Octubre 2013-Abril 2019 **Director Beca de Postgrado tipo I Conicet.** Med. Marta Córdoba. “UTILIZACION DE HERRAMIENTAS GENOMICAS EN EL DIAGNOSTICO DE TRASTORNOS NEUROGENÉTICOS”
12. Noviembre 2011-Octubre 2014, **Director Beca de Investigación Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires.** Med. Sergio Rodriguez. Proyecto “ESTUDIO DE LAS ATAXIAS HEREDITARIAS EN EL HOSPITAL GENERAL DE AGUDOS”J.M.RAMOS MEJÍA"
13. Noviembre 2011-Noviembre 2014, **Director Beca de Capacitación Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires.** Med. Dolores González Morón. Proyecto “INSTRUMENTACIÓN DE UN PROTOCOLO DE DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE LA EPILEPSIA REFRACTARIA SECUNDARIA A MALFORMACIONES DEL DESARROLLO CORITCAL EN EL CONSULTORIO DE NEUROGENÉTICA DE UN HOSPITAL DEL GOBIERNO DE LA CIUDAD DE BUENOS AIRES”
14. Mayo 2010-Mayo 2011, **Director Beca de Iniciación “Carrillo-Oñativia”.** Comisión Nacional Salud Investiga. Ministerio de Salud de la Nación. Med. Virginia Pujol Lereis. Proyecto “FARMACOGENÉTICA DEL SÍNDROME DE LA EPILEPSIA MESIAL TEMPORAL CON ESCLEROSIS DEL HIPOCAMPO. ESTUDIO PROSPECTIVO DE COHORTE EN UN HOSPITAL PÚBLICO DE LA CIUDAD DE BUENOS AIRES

## Dirección de Tesis de Doctorado y Maestría

1. Mayo 2017- Director Tesis de Doctorado. Facultad de Ciencias Biomédicas. Universidad Austral. Josefina Perez Maturo
2. Mayo 2017- Director Tesis de Doctorado. Facultad de Ciencias Biomédicas. Universidad Austral. Valeria Salinas
3. Abril 2017- Director Tesina de Licenciatura. Facultad de Ciencias Biológicas. Universidad Favaloro. Nerina Martinez
4. Enero 2016- Director Tesina de Licenciatura. Facultad de Ciencias Exactas y Naturales. Universidad de Buenos Aires. Sebastian Vishnopolska. Tesina “USO DE TECNOLOGÍAS DE SECUENCIACIÓN DE NUEVA GENERACIÓN COMO MÉTODO DE DIAGNÓSTICO DE MUTACIONES SOMÁTICAS EN CASOS DE ANOMALÍAS DEL DESARROLLO CEREBRAL”
5. Junio 2014- Director Tesis de Doctorado. Facultad de Medicina. Universidad de Buenos Aires. Med. Marta Córdoba. Tesis “ESTUDIO DE LAS ENFERMEDADES NEUROGENÉTICAS: GENERACIÓN DE UNA SISTEMÁTICA DE ANÁLISIS DE DATOS EN GENÓMICA CLÍNICA”
6. Octubre 2012-Octubre 2014 Director de Tesina de Maestría. Maestría Internacional en Ciencias Biomédicas. Universidad de Buenos Aires-Universidad de Freiburg (Alemania). Med. Marta Córdoba. Plan de Tesis “NEXT GENERATION SEQUENCING IN NEUROLOGICAL DISEASES: DATA ANALYSIS STRATEGIES”
7. Abril 2012-, Director Tesis de Doctorado. Facultad de Medicina. Universidad de Buenos Aires. Med. Dolores González Morón. Tesis “BUSQUEDA DE MUTACIONES PATOGENICAS Y SU EXPRESIÓN FENOTIPICA EN LAS MALFORMACIONES DEL DESARROLLO CORTICAL POR TRASTORNOS DE LA MIGRACIÓN NEURONAL Y ORGANIZACIÓN CORTICAL”



## H. OTROS ELEMENTOS DE JUICIO QUE CONSIDERE VALIOSOS

### Premios y Distinciones por Trabajos de Investigación

*Otorgados por Universidades y Sociedades Científicas*

1. 2017, **Premio Sociedad Neurológica Argentina**, Presentación del trabajo “Genómica Clínica Argentina en una cohorte de Leucodistrofias y Leucoencefalopatías Genéticas: rédito diagnóstico en nuestros primeros nueve años”
2. 2016, **Premio Científico instituido por CEDIQUIFA: FARMACOGENETICA**, para el trabajo “Farmacogenómica y Exomas”.
3. 2016, **Premio Congreso Argentino de Neurología** por trabajo Diagnóstico de las enfermedades mitocondriales: utilidad de un abordaje clínico-molecular sistematizado incorporando secuenciación de alto rendimiento
4. 2013, **Primer Premio Congreso Argentino de Neurología 50 Aniversario** por trabajo “Neurología Genómica Personalizada: El Futuro es Ahora”
5. 2012, **Best Latin American Publication during Latin American Congress of Multiple Sclerosis** por desarrollo de trabajos en Genética de la Esclerosis Múltiple.
6. 2009, **Premio Sociedad Neurológica Argentina**, Presentación del trabajo “Nuevos Factores Genéticos en la Esclerosis Múltiple: Mutación R92Q en el gen TNFRSF1A y el Síndrome Autoinflamatorio TRAPS”
7. 2008, **Premio Póster Edmundo Fisher**, otorgado por la Asociación Argentina de Psiquiatría en el marco del 15 Congreso Internacional de Psiquiatría por el trabajo “Depresión e intentos de suicidio en pacientes con epilepsia del lóbulo temporal, candidatos a cirugía de la epilepsia”.
8. 2007, **Premio Sociedad Neurológica Argentina**, Presentación del trabajo “Genotipificación del Gen del Recaptador de la Serotonina y Respuesta al Tratamiento en la Epilepsia Mesial Temporal con Esclerosis del Hipocampo ¿Pronóstico Molecular?”
9. 2007, **Primer Premio, 2do Congreso de la Liga Argentina contra la Epilepsia**. Presentación del trabajo “Investigación de la asociación entre el polimorfismo R271C del gen KCNJ10 y el desarrollo de epilepsia del lóbulo temporal con esclerosis del hipocampo”
10. 2006, **Premio Ramos Mejía**, Sociedad Neurológica Argentina, Presentación del trabajo “Asociación entre Alelos Transcripcionalmente Deficientes del gen de la Prodinorfina y el Desarrollo de Epilepsia del Lóbulo Temporal”
11. 1999, **Diploma de Honor**, Universidad de Buenos Aires - Facultad de Medicina

### Subsidios de Investigación

1. **Subsidio PICTO-Universidad Austral** 2017-2010  
*“Generación de un modelo celular para la investigación traslacional de los trastornos neurometabólicos”*  
Investigador Responsable
2. **Subsidio Gobierno de la Ciudad de BsAs Dirección de Capacitación** 2016-2017  
*Desarrollo de un Modelo Celular de la Enfermedad de Niemann Pick tipo C* Director
3. **Subsidio PICT Grupos Recientes Formación** 2015-2018  
*“Estudio de enfermedades neurogenéticas en el Hospital General de Agudos JM Ramos Mejía: El Análisis Genómico como Herramienta Diagnóstica”* Investigador Responsable
4. **Subsidio Gobierno de la Ciudad de BsAs Dirección de Capacitación** 2013-2014  
*Estudio de las enfermedades neurogenéticas* Director

5. **Subsidio PICT Investigador Joven** 2013-2015  
*“Estudio de los mecanismos genéticos subyacentes en las malformaciones del desarrollo cortical por trastornos de la migración neuronal y organización cortical”* Investigador Responsable
6. **Subsidio PIP CONICET**. Ministerio de Ciencia y Tecnología. 2012-2014  
*Epilepsia no respondedora al tratamiento farmacológico: Identificación de mutaciones etiopatogénicas en una población de pacientes con malformaciones del desarrollo cortical* Director
7. **Subsidio PICT-Probitec** Agencia de Promoción Científica y Tecnológica. 2012-2015  
*Estudios sobre las propiedades funcionales de neuronas generadas a partir de células reprogramadas de pacientes con Heterotopía Nodular Periventricular* Investigador. Grupo Responsable.
8. **Subsidio Gobierno de la Ciudad de BsAs** Dirección de Capacitación 2011-2012  
*Estudio de los mecanismos genéticos subyacentes en las malformaciones del desarrollo cortical por trastornos de la migración neuronal y organización cortical* Director
9. **Subsidio Florencio Fiorini para Investigación en Ciencias Biomédicas** Academia de Medicina 2011-2012  
*Genética de Malformaciones del Desarrollo Cortical* Director

## Becas Obtenidas

*Otorgadas por Universidades mayor a 6 meses*

1. 2005-2009, Beca de Post-Grado Tipo I, CONICET, Para desarrollar el plan de tesis de doctorado “Investigación de la Variabilidad Genética en la Epilepsia Mesial Temporal con Esclerosis del Hipocampo”

*Otorgadas por entidades extra-universitarias mayor a 6 meses*

2. 2005-2006, Beca Estímulo a la Investigación en Medicina. Fundación Florencio Fiorini, Para desarrollar el proyecto de investigación “Investigación del Polimorfismo -376A en el gen del TNFA y el desarrollo de Esclerosis Múltiple”