



CV • Septiembre 2021

**Claudia Perandones MD, MSc, PhD.**

## ÍNDICE

---

<b>03</b>	DATOS PERSONALES
<b>04</b>	TÍTULOS
<b>05</b>	ACTUACIÓN PROFESIONAL
<b>07</b>	PREMIOS RECIBIDOS
<b>08</b>	BECAS RECIBIDAS
<b>09</b>	CURSOS DE FORMACIÓN Y PERFECCIONAMIENTO
<b>12</b>	DOCENCIA: Actividad de postgrado
<b>14</b>	DOCENCIA: Actividad de pregrado
<b>15</b>	CONFERENCIAS PRONUNCIADAS
<b>21</b>	PRESENTACIONES EN CONGRESOS
<b>34</b>	PUBLICACIONES EN REVISTAS INTERNACIONALES CON REFERATO
<b>40</b>	PUBLICACIONES EN LIBROS
<b>41</b>	SUBSIDIOS OBTENIDOS
<b>43</b>	ASISTENCIA A CONGRESOS Y JORNADAS
<b>48</b>	OTRAS ACTIVIDADES PROFESIONALES
<b>49</b>	IDIOMAS

## DATOS PERSONALES

■ NOMBRE Y APELLIDO

**Claudia Perandones**

■ LUGAR Y FECHA DE NACIMIENTO

**21 de junio de 1967, Capital Federal**

■ D.N.I.

**18.534.560**

■ C.I.

**10.366.327**

■ TÍTULO

**MÉDICO: Expedido por la Facultad de Medicina de la Universidad de Buenos Aires, el 15/03/1991**

■ DOMICILIO PARTICULAR

**Tres Arroyos 874 PB "B", C1416DCH  
Ciudad de Buenos Aires, Argentina**

■ E-MAIL

**claudia.perandones@gmail.com  
cperandones@anlis.gob.ar**

■ DOMICILIOS LABORALES

**Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud, ANLIS,  
Dr. Carlos G. Malbrán.**

- **Unidad Ejecutora de Formación y Educación Superior, Dirección de la  
Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud, ANLIS,  
Dr. Carlos G. Malbrán.  
Av. Vélez Sarsfield 563 (C1282AFF) Buenos Aires. República Argentina.  
Teléfonos: +54-11-4303-4856/int 8025.**

## TÍTULOS

### Académicos

■ **Médica**

Facultad de Medicina, Universidad de Buenos Aires. Egresada el 15 de Marzo de 1991  
Matrícula Nacional : nº 83.079.

■ **Magister en Biología Molecular e Ingeniería Genética**

Instituto Universitario Dr. René Favaloro. 1200 horas cátedra (740 hs de clases teóricas y 460 hs de clases prácticas). Tesis de maestría aprobada con calificación sobresaliente.  
Egresada el 22 de Junio de 2000.

■ **Doctorado en Medicina, Universidad de Buenos Aires.**

Laboratorio de Neurociencias. Fundación Instituto Leloir.  
Título de la tesis: "Mecanismos Moleculares involucrados en la patogenia de la Enfermedad de Huntington".  
Tesis aprobada con calificación sobresaliente por unanimidad. 8 de junio de 2009,  
Museo Naom, Facultad de Medicina, Universidad de Buenos Aires.

### Profesionales

■ **Especialista en Genética Médica**

Otorgado por el Ministerio de Salud y Acción Social de la Nación, Dirección de registro y fiscalización de recursos de salud. Enero de 1999.

## ACTUACIÓN PROFESIONAL

**Coordinadora, Unidad Ejecutora de Formación y Educación Superior, UEFES, Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud, ANLIS, Dr. Carlos G. Malbrán.**

Desde el 1ro de Junio de 2021 a la fecha.

**Directora Científico-Técnica de la Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud, ANLIS, Dr. Carlos G. Malbrán.**

Desde el 4 de Abril de 2020 al 31 de Mayo de 2021.

**Directora de la Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud, ANLIS, Dr. Carlos G. Malbrán.**

Desde el 23 de Febrero de 2018 hasta el 3 de Abril de 2020.

**Miembro de la Unidad de Coordinación Científico-Tecnológica, Dirección de la Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud, ANLIS, Dr. Carlos G. Malbrán.**

Desde Mayo 2015 hasta el 22 de Febrero 2018.

**Directora Científica de la Red Latinoamericana de Enfermedad de Huntington (RLAH) dependiente de CHDI (Cure for Huntington's Disease Initiative) Foundation, Inc. Los Angeles, New York, and Princeton, New Jersey.**

Junio 2010 a la fecha.

**Jefe del Departamento de Genética y Medicina Molecular Procreate & Bioprocreate.**

Desde Abril 2009 hasta el 20 de Febrero 2018.

**Médico de planta permanente.**

Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud, ANLIS, Dr. Carlos G. Malbrán.

**Miembro de la Comisión de Gestión Estratégica (CGE).**

para la Formulación del Plan Estratégico de la ANLIS, Dr Carlos G. Malbrán por su interventor, Dr. Gustavo A. Ríos (Nota 5460 /05 de fecha 29/12/05).

**Médica de Planta, Departamento Dirección.**

Centro Nacional de Genética Médica.

1ro de Mayo de 2003 hasta noviembre 2008.

**Médica de Planta, Departamento de Genética Médica y Poblacional.**

Centro Nacional de Genética Médica. Concurso dentro del marco de la Carrera Profesional (Decreto 277/91). 1ro de Junio de 1994 – 30/04/2003.

**Investigador Principal /Director de Proyecto: ‘Búsqueda de genes susceptibles para fisuras orales’**

The Johns Hopkins University, Center for Craniofacial Development and Disorders Project VII, funded by National Institute of Dental and Craniofacial Research (Grant 1P60DE13076-01) 1998-2000.

**Becaria de Investigación, Ministerio de Salud y Acción Social de la Nación. Tema: Desarrollo de un programa multidisciplinario para el diagnóstico, tratamiento y prevención de las displasias esqueléticas.**

Lugar: Servicio de Genética Hospital Nacional de Pediatría Prof Dr. J.P. Garrahan.  
Septiembre 1995 - Septiembre 1997.

**Residencia en Genética Médica y Poblacional, cargo obtenido mediante concurso abierto del Ministerio de Salud y Acción Social de la Nación.**

Lugar: Instituto Nacional de Genética Médica, Junio 1991 - Junio 1994.

## PREMIOS RECIBIDOS

**Premio a la Mujer Destacada de la Ciencia 2021, otorgado por ASEMPIO, Asociación de Empresarios y Empresarias PYMES por la Igualdad de Oportunidades.**

18 de marzo de 2021.

**Primer Premio. Concurso de Investigación Fundación HD Lorena Scarafiocca.**

Desarrollo de aptámeros de ADN para la detección específica del extremo Amino-Terminal de la proteína Huntingtina. Dra. Claudia Perandones y Dr. Martín Radrizzani Helguera. Mayo de 2015.

**Premio Sociedad Neurológica Argentina.**

“Mosaicismo de los rearrreglos del gen de la Alfa Sinucleína en 2 casos no relacionados de Parkinsonismo de comienzo temprano: Primera descripción mundial”. Noviembre 2013.

**2013 Premio de Honor “V Latin American Congress on Lysosomal Disorders 2013”.**

“Impaired intracellular lipid trafficking in patients with Progressive Supranuclear Palsy: Expanding the Phenotypic Spectrum of Niemann Pick Disease Type C”

**Premio al Investigador 2011.**

Otorgado por la Secretaría de Ciencia y Técnica de la Facultad de Medicina de la Universidad de Buenos Aires, en reconocimiento a la labor de Investigación realizada en el ámbito de dicha casa de estudios. Abril 2011.

**Diploma de Honor.**

Facultad de Medicina. Universidad de Buenos Aires. 28 de noviembre de 1994.

**Premio “Doctor Diego E. Zavaleta”.**

Trabajo: “Nueva estrategia para la corrección de la deformidad nasal en pacientes con fisura labio-alvéolo-palatina”. Perandones, C., Bennun, R., Sepiarsky, V., González, J. Otorgado por la Facultad de Medicina en la UBA según expediente 508.899/98.

## BECAS RECIBIDAS

---

**Beca de formación y perfeccionamiento. Otorgada por mérito por Wellcome Trust para la realización del “Molecular Neurology and Neuropathology Advanced Course”, Wellcome Trust Genome Campus, Hinxton, Cambridge.**  
20-27 junio 2008.

**Beca del Instituto Nacional para la Administración Pública INAP por mérito académico y profesional para la realización del Programa de Postgrado “Elaboración de Planes Estratégicos de Unidades de Gestión”.**  
Mayo 2006 a Mayo 2007.

**Beca de Investigación. Otorgada por Mérito por el Ministerio de Salud y Acción Social de la Nación. Secretaría de Recursos Humanos de Salud. Tema: “Desarrollo de un programa multidisciplinario para el diagnóstico, clasificación y prevención de las displasias esqueléticas”.**  
**Lugar: Hospital Nacional de Pediatría Dr. Juan P. Garrahan.**  
18 de septiembre de 1995 a 17 de septiembre de 1996.



## CURSOS DE FORMACIÓN Y PERFECCIONAMIENTO

**Clinical Research in Movement Disorders Workshop, October 2-3 2014, Buenos Aires, Argentina. International Parkinson and Movement Disorder Society, Pan American Section.**

**Genetics in Neurology, Monday, April 28, 2014. 66th American Academy of Neurology Annual Meeting, Philadelphia.**

April 26 through May 3, 2014

**Principles of Genomic Medicine: Whole Exome Sequencing in Neurologic Disease, Thursday, May 1, 2014. 66th American Academy of Neurology Annual Meeting, Philadelphia.**

April 26 through May 3, 2014

**Human Teratogens: Environmental Factors which cause Birth Defects, Genetics Unit, Pediatric Service, MassGeneral Hospital for Children and Department of Pediatrics, Harvard Medical School, Boston, USA.**

April 26-April 28, 2009

**Molecular Neurology and Neuropathology Advanced Course: Wellcome Trust Genome Campus, Hinxton, Cambridge, United Kingdom.**

20-27, June 2008.

**Human Teratogens: Environmental Factors which cause Birth Defects, Genetics Unit, Pediatrics Service, Massgeneral Hospital for Children and Department of Pediatrics.**

Harvard Medical School, Boston, USA.

April 22- April 24, 2007.

**Calidad de Gestión en las Organizaciones Públicas.**

Cenet, 06/09/07 a 01/11/07.

Finalizado y aprobado.

**Carrera Docente Universitaria para la Formación de Formadores en Ciencias de la Salud.**

Finalizada y aprobada el 26/09/02.

**International Course on “Recombinant Antibodies”.**

Cambridge Healthtech Institute, Baltimore, USA. Junio de 2000.

**Maestría en Biología Molecular e Ingeniería Genética.**

Instituto Universitario Dr René Favaloro. Octubre 1997 a Junio de 2000.

Presentación y defensa de la Tesis de Maestría: Determinación de Mutaciones en Células germinales masculinas de los Receptores de los Factores de Crecimiento Fibroblástico (FGFR). Calificación sobresaliente.

**The 39th Annual Short Course in Medical and Experimental Mammalian Genetics.**

The Jackson Laboratory and The Johns Hopkins University.

Bar Harbour, Maine, U.S.A.

Julio 19-31 1998.

**Programa de Actualización en Estadística y Metodología aplicadas a la investigación en Ciencias de la Salud.**

Facultad de Medicina, Universidad de Buenos Aires.

Director Dr Vicente Castiglia.

13 de Marzo de 1996 - 30 de Abril de 1997

Duración Total: 251 horas.

Evaluación final aprobada.

**Curso de Genética Humana.**

Facultad de Ciencias Exactas y Naturales.

Del 23 de Agosto del 9 de Septiembre de 1995.

Dictado por el Dr. Daniel Grinberg.

Directores: Dr. Alberto R. Kornblihtt,

Dr. Leonardo Satz.

**Curso Teórico-Práctico “Bioestadística”.**

Instituto Nacional de Genética Médica,

A cargo del Dr. Joaquín Paz.

4 de Abril al 11 de Julio de 1995.

**Curso de Postgrado: “Epidemiología de Malformaciones”.**

Instituto Nacional de Genética Médica.

27 de Junio al 1º de Julio de 1994.

**Seminario sobre la Enfermedad de Gaucher.**

A cargo del Dr. Gregory Grabowski.

8 y 9 de Abril de 1994.

**Curso: Genética Médica para Pediatras.**

Sociedad Argentina de Genética.

A cargo de las Dras. C. Barreiro y T. Negrotti.

Duración: 30 horas. Evaluación Final Aprobada.

**Curso: Aplicaciones de la Ingeniería Genética al Diagnóstico de Filiación y de Enfermedades Hereditarias.**

Lugar: Cátedra de Genética y Biología Molecular.

Facultad de Farmacia y Bioquímica de la Universidad de Buenos Aires.

15 al 26 de Marzo de 1993.

Duración: 60 horas. Evaluación Final Aprobada.

**Curso: Bioética en Genética.**

Sociedad Argentina de Genética - Sección Genética Humana.

29 de Marzo - 9 de Abril de 1993.

Duración: 20 horas.

**Curso: Genética Molecular.**

Fundación de Genética Humana.

7 al 25 de Junio de 1993.

**Curso: Introducción a la Genética de Poblaciones Humanas.**

Sociedad Argentina de Genética

Sección Genética Humana.

13 al 17 de Septiembre de 1993.

Duración: 20 horas.

**Genética para Pediatras.**

Sociedad Argentina de Pediatría.

Comité de Genética.

1993 - 1994.

## Actividad de postgrado

### Formación de recursos humanos:

**Co- dirección de la Dra. Claudia Perandones de los siguientes fellowships y proyectos de investigación del Hospital de Clínicas José de San Martín:**

- **Evaluación del rol de los rearrreglos del gen de la alfa sinucleína en la etiología de la Atrofia de Múltiples Sistemas”. Becaria Dra. Julieta Camji. (2014-2015)**

- **“Evaluación del rol de los rearrreglos del gen de la alfa sinucleína en la etiología de la Enfermedad de Parkinson: la hiposmia como marcador premotor”. Dra. Stella Cuevas. (2014-2015)**

**Dirección de la Dra. Claudia Perandones de las siguientes becas de Formación PERUILH dependientes de la Facultad de Medicina de la Universidad de Buenos Aires:**

- **“Evaluación del rol de los rearrreglos del gen de la alfa sinucleína en la etiología de la Enfermedad de Parkinson”. Becaria Dra. Daniela Salomé Calvo. (2010-2012)**

- **“Evaluación del rol de los rearrreglos del gen PMP 22 en la etiología y fenotipo de la Neuropatía sensitivo motora hereditaria tipo 1, Enfermedad de Charcot Marie Tooth”. Becario: Dr. Nicolás Falco. (2011-2013)**

**Docente a cargo del diseño curricular y la planificación programática correspondiente a los módulos “Neurogenética Clínica y Diagnóstica” de la Carrera de Especialista en Neurología de la Universidad de Buenos Aires.**

Marzo 2009 a la fecha.

**Curso Teórico-práctico: Citogenética molecular Aplicada a la optimización del diagnóstico, tratamiento e investigación de los desórdenes genéticos. CESyMA, Escuela de Ciencia y Tecnología, UNSAM. 60 horas.**

1 al 12 de Noviembre de 2010.

**Coordinadora del Curso de Postgrado “Biología y Citogenética Molecular en Medicina Reproductiva”.**

Facultad de Medicina Virtual, Universidad de Buenos Aires, Abril 2006 a la fecha.

**Coordinadora del Curso de Postgrado “Biología y Citogenética Molecular en Medicina Reproductiva”.**

Facultad de Medicina Virtual, Universidad de Buenos Aires, Abril a Diciembre 2005.

**Coordinadora del Curso de Postgrado “Biología y Citogenética Molecular en Medicina Reproductiva”.**

Facultad de Medicina Virtual, Universidad de Buenos Aires, Abril a Diciembre 2004.

**Docente Adscripto de la Facultad de Medicina de la Universidad de Buenos Aires.**

Resolución Nro 1287 del Consejo Directivo de la Facultad de Medicina, Expediente 502.104/3, 17 de Septiembre de 2003.

**Ayudante de Primera Honorario con dedicación simple, Primera Unidad Académica del Departamento de Histología, Biología Celular, Embriología y Genética de la Facultad de Medicina de la Universidad de Buenos Aires.**

Resolución (CD) Nro 1563, 25 de Septiembre de 2003.

**Curso de Formación Docente Pedagógica en Ciencias de la Salud y Carrera Docente.**

Universidad de Buenos Aires, Facultad de Medicina.

Totalidad de las asignaturas aprobadas (24/10/02).

**Docente adscripto Cátedra de Salud Pública.**

Facultad de Medicina, Universidad de Buenos Aires.

Desde 1998 a la fecha.

**Docente adscripto Departamento de Biología Celular e Histología-Orientación Biología Celular, Embriología y Genética.**

Facultad de Medicina.

Universidad de Buenos Aires.

Desde 21/10/02 a la fecha.

**Coordinadora del programa de actualización: ‘Biología y Citogenética Molecular en Medicina Reproductiva, HALITUS 2002’.**

Junio a Diciembre 2002.

**Docente regular del Curso Anual de Genética Médica.**

Centro Nacional de Genética Médica, año 2002.

**Profesor Invitado del Curso de Post-grado: ‘ Biología Molecular de Enfermedades Neurodegenerativas’.**

Universidad de Buenos Aires, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Instituto de Investigaciones Bioquímicas ‘Fundación Campomar’.

20 de noviembre al 7 de diciembre de 2001.

**Docente regular del Curso Anual de Genética Médica.**

Centro Nacional de Genética Médica, año 2000.

**Coordinadora del Curso Teórico-Práctico de Citogenética Molecular Avanzada.**

PRINS - HIBRIDACIÓN GENÓMICA COMPARADA. MICROFISH.  
1 al 5 de Septiembre de 1997.  
Asociación Piel, Avellaneda, Pcia Bs.Aires.

**Coordinadora del Curso Teórico-Práctico de Diagnóstico Prenatal.**

Instituto Nacional de Genética Médica. 1996.

**Auxiliar de Trabajos Prácticos.**

Universidad del Salvador.  
Cátedra de Genética Humana.  
1995-1996.

**Curso Anual Teórico-Práctico de Genética Médica.**

Instituto Nacional de Genética Médica.  
150 horas con Evaluación Final.

**Ayudante de Trabajos Prácticos.** Año 1995.

**Ayudante de Trabajos Prácticos.** Año 1993.

**Docente Regular.** Año 1992.

**Auxiliar Docente del Instituto Universitario de Ciencias de la Salud.**

Escuela de Medicina (Fundación Barceló).  
Módulos de Atención Primaria en Genética. 1994.

**Docente del Curso Teórico-Práctico de Diagnóstico Prenatal.**

Instituto Nacional de Genética Médica.  
3 de Octubre al 16 de Noviembre de 1994

**Colaboradora de Docencia: Genética.**

Universidad del Salvador.  
Facultad de Medicina. 1993.

**Colaboradora de Docencia: Área Genética.**

Universidad del Salvador.  
Facultad de Odontología. 1993.

**Auxiliar Docente. Módulos de Atención Primaria en Genética.**

**Instituto Universitario de Ciencias de la Salud.**  
**Escuela de Medicina (Fundación Barceló). 1993.**

## Actividad de Pregrado

**Seminario de Ciencias Básicas**

“Epidemiología de las Enfermedades Linfoproliferativas”  
A cargo del Dr. Leonardo Fainboim

## CONFERENCIAS PRONUNCIADAS

### **“Tratamientos innovadores para Enfermedades Neurogenéticas”.**

XLIV Congreso Internacional de Genética Humana, Asociación Mexicana de Genética Humana, 11 al 16 de Noviembre de 2019, Chiapas, México.

### **“The Many Presentations of Huntington’s Disease and the Differential Diagnosis”**

International Congress of Parkinson’s Disease and Movement Disorders, Nice, France, September 22-26, 2019.

### **“Huntington’s Disease Across the Americas: Historical Landscape and the Importance of the Americas” (Plenary Session)**

2nd Pan American Parkinson’s Disease and Movement Disorders Congress JUNE 22-24, 2018 Miami, Florida, USA

### **“Huntington’s Disease: Premanifest and Early stage – recruitment and retention strategies” (Plenary Session)**

First Enroll-HD Congress, May 20 - 22, 2018, Quebec City, Canada.

### **Genetic Aspects of Huntington’s Disease**

Simposio Colombiano de Trastornos del Movimiento 25 y 26 de agosto de 2017, Cartagena, Colombia

### **Aspectos Genéticos de la Enfermedad de Alzheimer.**

XX Congreso Argentino de la Enfermedad de Alzheimer y otros Trastornos Cognitivos. 5 de junio de 2017, Facultad de Medicina, Universidad de Buenos Aires.

### **Does Enroll HD change the standard of care of Huntington’s Disease?**

Meeting at the Gemelli Hospital with clinicians from Latin America. Rome, Italy, May 17th, 2017.

### **Genomics of Parkinson’s Disease.**

Max Planck, IDEFAR, Rosario Workshop “New Insights and Advances in Neurosciences and Oncology”, November 15th, 2016, Rosario, Argentina.

### **Diagnóstico Genético de Preimplantación para Fragilidad del X: las ventajas de la era genómica.**

Jornada Internacional en Fragilidad del Cromosoma X, Centro Cultural de las Ciencias, Ministerio de Ciencia y Tecnología, 28 de Octubre de 2016, Buenos Aires, Argentina.

### **Genetic Testing Methods.**

Genetics in Movement Disorders Symposium, 20th October 2016, FLENI Buenos Aires, Argentina.

**“Standardization of Molecular Diagnosis for Huntington’s Disease in Latin America”.**

First Symposium on Parkinson and Rare and Orphan Diseases for Patients and Physicians. Bogotá, Colombia. April 21-22, 2016.

**“Actualización Genómica en Enfermedad de Parkinson y Esclerosis Lateral Amiotrófica”.**

30 de marzo de 2016, Fundación Pablo Cassará, Av. de Mayo 1194, CABA.

**“Update in the phenotypic spectrum of genetic forms of parkinsonism, clinical signs for differential diagnosis, and discussion on when and for what patients genetic testing will be conducted”.**

7th Meeting CETRAM, Santiago de Chile, November 19, 20 and 21, 2015.

**“Genomic Innovation in Parkinson Disease”. Second Industry Workshop on “Biotechnology and Genomics in Livestock, Agriculture and Human Health”.**

EMBL-EBI, CAB, Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva. October 8-9, 2015, CABA. Argentina.

**“Innovación genómica en Enfermedad de Parkinson”.**

52 Congreso Argentino de Neurología, 22 al 25 de septiembre de 2015, Mar del Plata, Argentina.

**“Enfermedad de Huntington en Latin America: desde la problemática social a la perspectiva terapéutica”.**

II Jornada Internacional de Actualización en Enfermedad de Huntington, Savoy Hotel, 23 de Mayo de 2015, CABA.

**“Avances en el Diagnóstico y Tratamiento de la Enfermedad de Huntington”.**

III Jornadas de Ataxias y otros Movimientos Anormales. Instituto Nacional de Rehabilitación Psicofísica del Sur (I.Na.Re.P.S.). 10 y 11 de abril de 2015. Mar del Plata, Argentina.

**“Diagnóstico Genético Preimplantación: situación actual y perspectivas futuras” .**

Simposio de Medicina Personalizada, Plataforma de Bioinformática (BIA), Centre for Genomic Regulation (CRG, Barcelona, España) y ministerio de Ciencia y Tecnología de Argentina, Septiembre 2014.

**Huntington’s Disease in Latin America: present and future perspectives**

CHDI Foundation Inc. Los Angeles, USA. 25 de marzo de 2014.

**Huntington’s Disease Genetic Testing.**

Plenary Session 5, World Congress on Huntington’s Disease, Río de Janeiro, Brasil, Septiembre 17, 2013.



**Haplotyping of HD Clusters in Latin America: An Enroll-HD Sub-Study**

Plenary Session 6, , World Congress on Huntington's Disease, Río de Janeiro, Brasil, Septiembre 17, 2013.

**Molecular Genetics and new therapeutic strategies for Huntington's Disease.**

Sociedad Neurológica de Venezuela, Capítulo de Movimientos Anormales, Estado del Zulia, 2 de marzo de 2013.

**Diagnóstico Genético Preimplantatorio: estado actual y resultados locales**

1er Congreso Argentino de Diagnóstico Prenatal y Tratamiento.  
26 al 28 de Abril de 2012. Buenos Aires, Argentina.

**Molecular Genetics of Huntington's Disease**

VI National Symposium on Abnormal Movements "Dra. Vicenta Parra Manzano" – Hotel Crowne Plaza-Maruma, Maracaibo, Venezuela, November 4, 2011.

**Mosaicimo de la Amplificación del Gen de Alfa –sinucleína: biomarcador predictivo y pronóstico de la Enfermedad de Parkinson ?**

Segundo Workshop Iberoamericano para el Estudio de los Trastornos del Movimiento: Enfermedad de Parkinson y Ataxias Espinocerebelosas. 28 de septiembre de 2011, Viña del Mar, Chile

**Aspectos Genéticos de la Enfermedad de Parkinson.**

Segundo Curso Iberoamericano para el Estudio de los Trastornos del Movimiento: Enfermedad de Parkinson y Ataxias Espinocerebelosas. 26 y 27 de Septiembre de 2011. Viña del Mar, Chile.

**Genética de la Enfermedad de Parkinson.**

Primer Curso Iberoamericano para el Estudio de los Trastornos del Movimiento: Enfermedad de Parkinson y Ataxias Espinocerebelosas.  
19 Octubre 2010. Hotel Madero, Buenos Aires, Argentina.

**Marcadores predictivos en la Enfermedad de Parkinson.**

Primer Workshop Iberoamericano para el Estudio de los Trastornos del Movimiento: Enfermedad de Parkinson y Ataxias Espinocerebelosas.  
20 y 21 de Octubre 2010. Hotel Madero, Buenos Aires, Argentina.

**Utilidad clínica de los estudios genéticos en la patología de los ganglios basales.**

13 Congreso Internacional de Medicina Interna del Hospital de Clínicas. Universidad de Buenos Aires. 24 al 27 de Agosto de 2010, Buenos Aires, Argentina.

**Herencia y Cáncer.**

13 Congreso Internacional de Medicina Interna del Hospital de Clínicas. Universidad de Buenos Aires. 24 al 27 de Agosto de 2010, Buenos Aires, Argentina.

**Los padres portadores de Enfermedad de Gaucher, ¿Tienen mayor incidencia de Enfermedad de Parkinson?**

Reunión anual del grupo de Diagnóstico y Tratamiento de la Enfermedad de Gaucher.  
14-15 mayo de 2010, Sheraton Hotel, Buenos Aires, Argentina.

**Glucocerebrosidase mutation's carriers and parkinsonism.**

Reunión anual del grupo de Diagnóstico y Tratamiento de la Enfermedad de Gaucher.  
14-15 mayo de 2010, Sheraton Hotel, Buenos Aires, Argentina.

**Mutations in the GBA gene among patients with sporadic Parkinson's Disease.**

Reunión anual del grupo de Diagnóstico y Tratamiento de la Enfermedad de Gaucher.  
14-15 mayo de 2010, Sheraton Hotel, Buenos Aires, Argentina.

**Aspectos Diagnósticos en Enfermedad de Parkinson: ¿Qué aportan los estudios Genéticos?**

II Congreso Iberoamericano sobre Enfermedad de Parkinson, 12 al 15 de octubre de 2009,  
Cuzco. Perú.

**Aspectos Genético-Moleculares y Nuevas Perspectivas en Ataxias Hereditarias**

IV Jornadas Nacionales de Enfermedades Raras y Drogas Huérfanas  
Academia Nacional de Medicina.  
Buenos Aires, 11 y 12 de junio de 2009.

**Detección del gen supresor tumoral PTEN para la optimización del diagnóstico del Cáncer de Endometrio.**

XIII Congreso Argentino de Medicina Reproductiva.  
Buenos Aires, 27 de Marzo de 2009

**Efectos tardíos del Trasplante de CPH: Preservación de la fertilidad y embarazo post-trasplante de CPH.**

Reunión Científica de la Subcomisión de Trasplante de Células Progenitoras de la Sociedad Argentina de Hematología.  
7 de noviembre de 2008

**Aspectos Genéticos de la Demencia Fronto-Temporal.**

6to Congreso Latinoamericano en Neuropsiquiatría y Neurociencia Cognitiva  
Buenos Aires, 3-4 y 5 de septiembre de 2008.

**HER-2/neu y PTEN como marcadores predictivos y pronósticos en Cáncer de Mama.**

V Encuentro Latinoamericano de Endocrinología Ginecológica y Reproductiva.  
VI Congreso Argentino de Endocrinología Ginecológica y Reproductiva.  
21 de abril de 2008. Buenos Aires, Argentina.

**Assisted Reproductive Techniques and Congenital Defects.**

Human Teratogens: Environmental Factors which cause Birth Defects Genetics Unit,  
Pediatrics Service Massgeneral Hospital for Children amd Department of Pediatrics  
Harvard Medical School, Boston, USA  
April 22- April 24, 2007

**Sme de Beckwith Wiedemann, aspectos clínicos y moleculares.**

Asociación Médica Argentina,. Reunión conjunta Comités de Neurología y Genética.  
6 de agosto 2007, Buenos Aires.

**“Mutaciones Dinámicas: mecanismos moleculares de Ataxias Espinocerebelosas y Enfermedad de Huntington.**

Asociación Médica Argentina. Reunión conjunta Comités de Neurología y Genética.  
15 de junio 2006, Buenos Aires.

**“Diagnóstico Genético de Preimplantación: Experiencia en Halitus”.**

1er Simposio Internacional de Avances en la Investigación Básica y Clínica de Aspectos  
Genéticos, Inmunológicos y Hematológicos de la Reproducción”. Nov 2005, Buenos Aires.

**“Role of CPD1 in the pathogenesis of Huntington’s Disease”.**

Fred Hutchinson Research Center, Seattle, USA.  
12 de Marzo 2004.

**Laringopatías de origen genético.**

F.A.S.O. Federación Argentina de Sociedades de Otorrinolaringología.  
Buenos Aires, 27 y 28 de Junio de 2003

**Introducción a la Genética Médica.**

Jornada de Genética Médica.  
Scio de Pediatría Hospital “Prof. Dr. Bernardo Houssay”.  
Buenos Aires, 23 de Mayo de 2003.

**Enfermedades producidas por expansiones de triplete.**

Curso de Neurogenética.  
Sociedad Argentina de EEG y Neurofisiología Clínica  
Buenos Aires, 12 de Julio, 2002.

**Diagnóstico Genético Prenatal**

Jornadas de Actualización “ Genética en Medicina Reproductiva y Prenatal ”  
Centro de Reproducción Asistencia Médica Integral  
La Plata, 10 de Agosto de 2001.

**Latin American Collaboration in oral clefts studies.**

Second Annual Meeting of the International Consortium for Oral Clefts Genetics  
Baltimore, U.S.A.  
Abril 1998

**Latin American collaboration in oral clefts studies.**

First Annual Meeting of the International Consortium for Oral Clefts Genetics.  
Baltimore, U.S.A. Octubre 1997.

**Cell and Molecular Biology Graduate Program.**

Contiguous gene syndromes: Mechanisms and Consequences of gene dosage Imbalance.  
6 de Noviembre de 1997  
Seminar Series Colorado State University  
Radiological Biosciences  
Fort Collins. Colorado.

**Curso de tratamiento interdisciplinario del niño con Fisura Labio.**

Alvéolo-palatina. Tema: Etiología de las malformaciones congénitas.  
Síndromes con fisura palatina.  
21, 22 y 23 de Agosto de 1997  
Asociación Piel. Buenos Aires.

**Curso teórico-práctico de Citogenética Molecular.**

Avanzada : PRINS - CGH - MICROFISH  
Tema : Síndromes de delección de genes contiguos.  
1º al 5 de Septiembre de 1997  
Asociación Piel. Avellaneda

**Curso Intensivo de Oncología Pediátrica.**

Centro Médico Privado Dean Funes.  
Tema: Genética en Retinoblastoma  
27, 28 y 29 de Agosto de 1997.  
Córdoba

**VII Jornadas de Displasia Ósea y Genética.**

21 y 22 de Agosto de 1997  
Tema: Correlación entre genotipo y fenotipo en las Displasias Esqueléticas.  
Hospital de Pediatría J.P. Garrahan

**Hospital General de Agudos José María Ramos Mejía.**

Sección Odontología.  
Año 1996. Ateneo para Graduados.  
Tema: Etiología y Tratamiento Multidisciplinario en el paciente fisurado desde su nacimiento.  
Disertante.

**Seminario Itinerante de Genética Médica.**

Disertante.  
Río Gallegos, Santa Cruz.  
25 y 26 de Noviembre de 1994

## PRESENTACIONES EN CONGRESOS

**“Introduction to new technology in genetic disorders”.  
(Distinguida por la misma como Faculty Member)**

An Introduction to Rare Movement Disorders Diseases, International Parkinson and Movement Disorder Society, August 16-17, 2019, Buenos Aires, Argentina.

**“Controversies in the usefulness of genetic testing in movement disorders” (Distinguida por la misma como Faculty Member)**

An Introduction to Rare Movement Disorders Diseases, International Parkinson and Movement Disorder Society, August 16-17, 2019, Buenos Aires, Argentina.

**Development Of Aptamers For The Specific Detection Of The Amino-terminal Region Of The Huntingtin Protein  
C Perandones, M Radrizzani.**

J Neurol Neurosurg Psychiatry 2014;85:Suppl 1 A9 doi:10.1136/jnnp-2014-309032.29 European Huntington's Disease Network 8th Plenary Meeting 19–21 September 2014 Hesperia Tower Convention Center Barcelona, Spain

**MOSAICISMO DE LA MICRODELECCIÓN 17Q11.2 GEN NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 (NF1) EN UN PACIENTE CON MENINGIOMATOSIS MÚLTIPLE: ¿ANOMALÍA GENÉTICA CONSTITUTIVA O FENÓMENO POST RADIACIÓN? Pellene LA (1), Perandones C (1,2), Nadur D (3), Escalante E (3), De Francesco ML (3), Micheli FE (1, 3), Radrizzani M (4), García Fernández C (3).**

51 Congreso de la Sociedad Neurológica Argentina. 14-17 de Octubre de 2014, Mendoza, Argentina.

**Desarrollo de un nuevo ensayo para la detección de la proteína Frataxina: Implicancias para el diagnóstico y el diseño de ensayos clínicos para Ataxia de Friedreich (FRDA). Claudia Perandones (1, 2), Gabriela Raina (1), Daniela S. Calvo (1), Martín Radrizzani (3), María Elena Giuntini de Juárez,(1), Ralph Pikielny (4), Federico Micheli (2), Santiago Faraj (5), Alejandro Ferrari (6) y Javier Santos (5).**

51 Congreso de la Sociedad Neurológica Argentina. 14-17 de Octubre de 2014, Mendoza, Argentina.

**Mosaicism of Alpha-Synuclein (SNC A) Gene Rearrangements in 2 unrelated cases of Multiple System Atrophy with Predominant Parkinsonism (MSA-P): a Link between Parkinson's Disease (PD) and Multiple System Atrophy? Daniela S Calvo, MD, Claudia Perandones, MD, PhD, Gabriela B Raina, MD, Juan C Giugni, MD, Luis A Pellene, MD, Ricardo Maiola, MD, Stella M Cuevas, MD, Eduardo A Romano, MD, Mariela Caputo, PhD, Daniel Corach, PhD, Diego L Viale, PhD, Ignacio F Mata, PhD, Cyrus P Zabetian, PhD, Federico E Micheli, MD, PhD and Martin Radrizzani, PhD.**

The MDS 18th International Congress of Parkinson's Disease and Movement Disorders, Stockholm, Sweden, June 8-12, 2014.

**Analysis of the GBA gene in the Latin American Research Consortium on the Genetics of Parkinson's disease (LARGE-PD).**

**Sarah M. Waldherr, Ignacio F. Mata, PhD, Mario Cornejo-Olivas, Luis Torres, Pilar Mazzetti, Carlos Cosentino, Carlos Velez-Pardo, Marlene Jimenez-Del-Rio, Francisco Lopera-Restrepo, Vitor Tumas, Wilson Marques, Carlos RM Rieder, Artur F. Shumacher, Vanderci Borges, Patricia M. de Carvalho Aguiar, Henrique B Ferraz, Elena Dieguez, Victor Raggio, Federico Micheli, Claudia Perandones, Lorena Tschopp, Dora Yearout, Cyrus P. Zabetian, MD.**

The MDS 18th International Congress of Parkinson's Disease and Movement Disorders, Stockholm, Sweden, June 8-12, 2014.

**A Novel Assay for Protein Analysis in Friedreich's Ataxia (FRDA): Implications for Diagnosis and Clinical Trial Design**

**Claudia Perandones, Gabriela Raina, Daniela S. Calvo, Martín Radrizzani, María Elena Giuntini de Juarez, Ralph Pikielny, Federico Micheli, Alejandro Ferrari and Javier Santos**

Seleccionado para ser presentado como "Emerging Science Abstract" en el 66th American Academy of Neurology Meeting, Philadelphia, USA, April 26–May 3, 2014.

**Mosaicismo de los rearrreglos del Gen de la Alfa-Sinucleína en 2 casos no relacionados de Parkinsonismo de comienzo temprano: primera descripción mundial".**

50 Congreso Argentino de Neurología, 20 al 23 de noviembre de 2013, Mar del Plata, Argentina. Este trabajo fue distinguido con el Premio Sociedad Neurológica Argentina.

**A Web Server for the Standardization of Molecular Diagnosis of Huntington's Disease in Latin America. C Rohr, F Micheli, K Bazley Griffiths, P Chaná, N Costa Baena, P Mazzetti Soler, E Solís Añez, V Tumas, H Dopazo, C Perandones. Red Latinoamericana de Huntington. Biomedical Genomics and Evolution Lab. Facultad de Ciencias Exactas y Naturales. UBA-IEGEBE-CONICET.**

IV Congreso Argentino de Bioinformática y Biología Computacional & IV Conferencia de la Sociedad Iberoamericana de Bioinformática SOIBIO. 29 al 31 de Octubre de 2013, Rosario, Argentina.

**8th Annual Huntington's Disease Therapeutics Conference: A Forum for Drug Discovery & Development Monday, April 08, 2013 - Thursday, April 11, 2013. Venice, Italy.**

Judge of poster presentations.

**Is Progressive Supranuclear Palsy part of the Phenotypic Spectrum of Niemann-Pick Disease type C? Micheli F, Perandones C, Giugni JC, Gonzalez-Aleman G, Raina GB, Pellene LA, Bruni N, Radrizzani M.**

65th, American Academy of Neurology Meeting, San Diego, USA, March 16–23, 2013.

**Impaired intracellular lipid trafficking in Patients with Progressive Supranuclear Palsy: Expanding the Phenotypic Spectrum of Niemann Pick Disease Type C ?**

5to Congreso Latinoamericano de Enfermedades Lisosomales, 27 de Febrero al 2 de Marzo de 2013, Buenos Aires, Argentina. Este trabajo fue distinguido con el Premio de Honor del citado congreso.

**Mosaicism of Alpha-Synuclein Gene Rearrangements: Report of 2 Unrelated Cases of Early-Onset Parkinsonism.**

**Claudia Perandones, MD, PhD, Juan C. Giugni, MD, Daniela S. Calvo, MD, Gabriela B. Raina, MD, Laura De Jorge López, PhD, Víctor Volpini Bertrán, PhD, Martín Radrizzani, PhD, Ignacio F. Mata, PhD and Federico E Micheli, MD, PhD.**

Movement Disorders Society's 16th International Congress celebrado en Dublín, Irlanda, Junio 2012.

**The D216H (rs1801968) Polymorphism In The DYT1 Gene: A Potential Susceptibility Factor For Familial Dystonia In Argentinean Cases. Caputo M, Irisarri M, Perandones C, Alechine E, Pellene LA, Roca CU, Micheli FE, Corach D.**

Movement Disorders Society's 16th International Congress celebrado en Dublín, Irlanda, Junio 2012.

**Coordinador de presentaciones orales “Neurociencias I y II” en la “LV Reunión Científica Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica, Reunión Científica Anual de la Sociedad Argentina de Fisiología y XLII Reunión Científica Anual de la Sociedad Argentina de Farmacología Experimental”.**

Mar del Plata, Argentina, 17-20 de Noviembre de 2010.

**PGD con estudio de 13 cromosomas en blastocitos de trofoectodermo. Vera L. Moncalero, Alejandro O. Laudicina, Claudia Perandones, Ariel Ahumada, Carlos Carrere y Martin Radrizzani.**

LV Reunión Científica Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica, Reunión Científica Anual de la Sociedad Argentina de Fisiología y XLII Reunión Científica Anual de la Sociedad Argentina de Farmacología Experimental. Mar del Plata, Argentina, 17-20 de Noviembre de 2010.

**Desarrollo de aptámeros que reconocen diferentes conformaciones de la proteína PTEN en el núcleo y el citoplasma de neuronas.**

**Vera L. Moncalero, Claudia Perandones, Roxana V. Costanzo, Pablo Sipowicz, Alejandro O. Laudicina, Facundo Alvarez-Heduán, y Martin Radrizzani.**

LV Reunión Científica Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica, Reunión Científica Anual de la Sociedad Argentina de Fisiología y XLII Reunión Científica Anual de la Sociedad Argentina de Farmacología Experimental. Mar del Plata, Argentina, 17-20 de Noviembre de 2010.

**Obtención de aptámeros capaces de detectar espermatozoides en proceso de apoptosis. Verónica L. Farini, Pablo Sipowicz, Vera L. Moncalero, Alejandro O. Laudicina, Facundo Alvarez-Heduán, Claudia Perandones y Martin Radrizzani.**

LV Reunión Científica Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica, Reunión Científica Anual de la Sociedad Argentina de Fisiología y XLII Reunión Científica Anual de la Sociedad Argentina de Farmacología Experimental. Mar del Plata, Argentina, 17-20 de Noviembre de 2010.

**Alpha-Synuclein Immunoreactivity in Minor Salivary Glands: a potential pathological biomarker for Parkinson’s Disease. Cersósimo MG, Perandones C, Raina G, Micheli FE, Radrizzani M, Beron AM, Nasswetter G, Benarroch EE.**

14th International Congress of Parkinson’s Disease and Movement Disorders. 13 a 17 de junio de 2010, Buenos Aires, Argentina.



**The D216H (rs1801968) Polymorphism in the DYT1 Gene: A Potential Susceptibility Factor for Familial Dystonia in Argentinean Cases. Perandones C, Irisarri M, Caputo M, Gomez Marco T., Pellene Luis A., Salazar Z, Micheli FE, and Corach D.**

14th International Congress of Parkinson's Disease and Movement Disorders. 13 a 17 de junio de 2010, Buenos Aires, Argentina.

**Lack of Interaction between Acidic Nuclear Phosphoprotein 32 Family Member E (ANP32e), Protein Phosphatase 2A (PP2A) And Amino-terminal Fragments of Mutant Huntingtin (Htt) in Human Neuritic Striatal Aggregates. Perandones C, Costanzo RV, Micheli FE, Radrizzani M .**

14th International Congress of Parkinson's Disease and Movement Disorders. 13 a 17 de junio de 2010, Buenos Aires, Argentina.

**Caracterización genético-molecular de la distonía de torsión primaria (DPT) asociada al gen *dyt1* en población argentina. Perandones, C.; Irisarri, M.; Uribe Roca, M.C.; Pellene, LA.; Calandra C.; Caputo, M.; Alechine E.; Corach, D.; Micheli, FE.**

LIV Reunión Científica Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica. LVII Reunión Científica Anual de la Sociedad Argentina de Inmunología. 18 al 21 de Noviembre de 2009, Mar del Plata, Argentina.

**Caracterización Genético-Molecular de la Distonía de Torsión Primaria (DPT) asociada al gen *DYT1* en población Argentina. Perandones, C.; Irisarri, M. ; Uribe Roca, M.C.; Pellene, LA.; Caputo, M.; Alechine E.; Corach, D. Micheli, FE (1).**

XLVI Congreso Argentino de Neurología 14 al 17 de Octubre de 2009, Mar del Plata, Argentina.

**Caracterización Molecular del Gen *DYT1*: DESARROLLO DE UN MÉTODO PARA EL DIAGNÓSTICO EFICIENTE DE DISTONIAS DE TORSION DE INICIO TEMPRANO. Caputo M.1, Alechine E.1, Perandones C.2,3, Irisarri M.2, Uribe Roca, C.2 ; Pellene, LA.2, Micheli FE 2, Corach D1.**

XLVI Congreso Argentino de Neurología 14 al 17 de Octubre de 2009, Mar del Plata, Argentina.

**PGD of chromosomal disorders: experience with 150 cycles conducted by a reference fertility clinic in Argentina**

Perandones C., Laudicina A., Paganini A., Quintans C., Donaldson M., Urquiza F., Radrizzani M., Pasqualini S.

**Ninth International Conference on Preimplantation Genetics  
PGD and Stem Cells  
Miami, Florida, USA**

April 23-25 2009

**A pregnancy registry to assess the safety of assisted reproductive treatments: present and future perspectives**

Perandones C., Wyszynsky D. Ninth International Conference on Preimplantation Genetics  
PGD and Stem Cells, Miami, Florida, USA. April 23-25 2009

**Aptamers as an effective strategy for the identification of personalized cancer biomarkers Claudia Perandones, Rodolfo S. Pasqualini and Martín Radrizzani Cambridge Healthtech Institute's.**

Molecular Medicine Tri-Conference.

March 25-28, 2008.

The Moscone Convention Center.

San Francisco, CA.

**Further Evidence of the association of assisted reproductive technology (ART) with imprinting defects and global genome hypomethylation.**

C.Perandones, M. Segovia, R. Pasqualini, P. Lapunzina,  
23 rd European Society of Human Reproduction and Embriology.  
1-4 de julio 2007. Lyon, Francia.

**Epigenetic Factors and sperm chromatin structure.**

M. Muhlmann, F. Urquiza, C. Perandones, S. Pasqualini.  
23 rd European Society of Human Reproduction and Embriology.  
1-4 de julio 2007. Lyon, Francia.

**Aportes del Diagnóstico y Screening Genético de Preimplantación (DGP y SGP) a los Programas de Fertilización Asistida: Experiencia Halitus.**

Perandones C., Muhlmann M., Laudicina A., Paganini A., Segovia M., Quintans, C., Donaldson M., Pasqualini RA., Pasqualini RS.  
XII CONGRESO ARGENTINO DE MEDICINA REPRODUCTIVA.  
15 y 16 de marzo de 2007, Sheraton Libertador Hotel – Buenos Aires.

**Valor Predictivo del Test de Integridad Cromatínica Espermática.**

Muhlmann M. Perandones C. Laudicina A. Delgado L. Pasqualini S.  
XII CONGRESO ARGENTINO DE MEDICINA REPRODUCTIVA.  
15 y 16 de marzo de 2007, Sheraton Libertador Hotel – Buenos Aires.

**Factores epidegenéticos que influyen en la organización cromatinica de los espermatozoides.**

Urquiza, MF. Muhlmann M. Laudicina, A. Perandones, C. Kundt, M. Pasqualini, S.  
Septiembre 2006: XXXV Congreso Nacional de Genética. San Luis.

**Optimización De Una Sonda Para Her\_2/Neu Utilizada En Fluorescente In Situ Hybridization (Fish) Para La Caracterización Pronóstica del Cáncer De Mama” Luciana Delgado, Claudia Perandones, Maria Muhlmann.**

Septiembre 2006: XXII Jornadas de Oncología del Instituto “Angel H. Roffo”

**Diagnóstico Genético de Preimplantación (DGP): estrategia terapéutica del aborto recurrente en casos de cariotipo parental patológico.**

Laudicina A, Muhlmann M, Perandones C, Lotersztejn V, Donaldson M.  
XXIII Jornadas de Obstetricia y Ginecología. SOGIBA 2005.  
20-22 de junio de 2005.  
Buenos Aires, Argentina.

**Discrepancia entre calidad y estado cromosómico embrionario: aportes del screening genético de preimplantación (PGS).**

Laudicina A, Muhlmann M, Perandones C, Lotersztejn V, Paganini A, Donaldson M, Quintans C, Pasqualini S.  
Congreso Conjunto 2004 de Obstetricia, Ginecología y Reproducción.  
08-11 de Diciembre de 2004. Mar del Plata, Argentina.

**Evaluación del efecto de la estructura cromatínica paterna en el desarrollo de embriones humanos obtenidos mediante Técnicas de Reproducción Asistida (ART)**

Muhlmann MC., Laudicina A., Perandones C., Marazzi A., Donaldson M., Quintans C., Buteler C., Pasqualini RS.  
XXII Jornadas de Obstetricia y Ginecología, SOGIBA 2004.  
17 al 19 de mayo de 2004, Buenos Aires, Argentina.

**“Rhizomelia, Epiphyseal Stippling and Diaphragmatic Hernia: second report of an unusual association”.**

Perandones C, Bertolino V, Fuksman Rosa, Pasqualini RS, Dimmick J.  
XVII FIGO World Congress of Gynecology and Obstetrics.  
2-7 de noviembre de 2003, Santiago de Chile.

**“Rol de la Citogenética Molecular en el estudio de embriones humanos obtenidos mediante técnicas de reproducción asistida(TRA) y detenidos en su desarrollo (EDD)”.**

Laudicina A; Muhlmann MC; Perandones C; Bertoloni MV; Marazzi A; Quintans JC; Donaldson M; Bozzo W; Pasqualini RS.

XXXII Congreso Argentino de Genética.

XXXVI Congreso Chileno de Genética.

IV Jornadas Argentino-Chilenas de Genética.

21-24 de Septiembre de 2003, Huerta Grande, Córdoba.

**“Ectrodactilia, Displasia Ectodérmica y Distrofia Macular: Reporte de un caso”.**

Bronberg R; Lotersztejn V; Valdez R; Lahman V; Rivera D; Teiber L; Santos R; Perandones C; Alba L..

XXXII Congreso Argentino de Genética.

XXXVI Congreso Chileno de Genética.

IV Jornadas Argentino-Chilenas de Genética.

21-24 de Septiembre de 2003, Huerta Grande, Córdoba.

**Nuevas Perspectivas en el tratamiento de reproducción asistida a partir de la incorporación del programa de diagnóstico preimplantatorio.**

Perandones C; Marazzi A; Bertolino MV; Quintans CJ; Donaldson M; Laudicina A; Muhlmann MC; Pasqualini RS.

XXI Jornadas de Obstetricia y Ginecología SOGIBA 2003.

Buenos Aires, 19, 20 y 21 de mayo de 2003.

**Indicadores Citogenéticos de Inestabilidad Genómica.**

Mühlmann, M.C.1 ; Nasazzi, N.2; Laudicina, A.1; Luccerini,V.3;Taja, M.R.2; Perandones, C.3  
Poster presentado en el XXX Congreso Argentino de Genética, VI Congreso Argentino Uruguayo de Genética.

Mar del Plata, Argentina. 16 al 19 de Septiembre de 2001.

**“Experiencia de la línea salud fetal, Servicio de Información sobre Agentes Teratogénicos del Centro Nacional de Genética Médica”.**

Barbero P., Liascovich R., Rozental S., Alba L., Botto R., Gómez S., Gramajo S., Mercado G., Nash A., Perandones C., Segovia M., Teiber L.

Presentación Poster Simposio en el VII Congreso Argentino de Perinatología y VI Congreso Latinoamericano de Perinatología.

Hotel Hilton, Buenos Aires, Argentina.

29 de Agosto al 1 de Septiembre de 2001.

**Molecular, Cytogenetic, Hormonal and Clinical Characterization of 10 XX males including genetic counseling.**

Castiñeyra G.B., Copelli S., Perandones C.

Poster presentado en el 11th International Congress of Endocrinology, 30 o octubre al 2 de noviembre de 2000, Sydney, Australia.

**Triophtalmia and Down Síndrome: a previously unreported association.**

Perandones C., Segovia M., Golberg J., Pivetta O.H., Bennun R.D.

Poster presentado en el 50 th Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Octubre 3-7, 2000, Philadelphia, Pennsylvania, USA.

**Clinical,cytogenetic and Epidemiological approaches to the genetic heterogeneity of holoprosencephaly : Buenos Aires, 1988-1997.**

C. Perandones, C. Haefliger, L. Cámpora, J.D. Scheifer, M.Torrado, M. Gallego, C. Z. Barreiro.

Poster presentado en el Annual Clinical Genetics Meeting- March of Dimes, Miami, March 19-21, 1999.

**Autosomal dominant inheritance of conductive deafness, external ear malformations and congenital facial palsy: second description.**

Aguirre, M.; Perandones, C.; Furforo, E.; Perez, M.; Rodríguez, H.; Alba, L.

Poster presentado en el 49th Anual Meeting of The American Society of Human Genetics, San Francisco, California, USA, October 19-23,1999.

**46,XX males. Genetic counseling in adults and prepubertal children: a five year follow-up.**

Castiñeyra, G.; Gottlieb, S.; Copelli, S.; Ruarte, C.; Mollica, M.; Perandones.

Poster presentado en el 49th Anual Meeting of The American Society of Human Genetics, San Francisco, California, USA, October 19-23,1999.

**Narrowing the 4q- syndrome critical region to the band 4(q32-33).**

Perandones, C.; Segovia, M.; Corominas, A.; Pastene, E.; Yannibelli, P.; Bennun, R.; Pivetta, O.

Poster presentado en el 49th Anual Meeting of The American Society of Human Genetics, San Francisco, California, USA, October 19-23,1999.

**Delayed Myelination in 11q deletion syndrome: a case excluding the role of the Neural Cell Adhesion Molecule (NCAM) gene.**

Perandones, C; Mollica, E; Luccerini, V; Alba, L; López Miranda, L; Pivetta, O; Mülmann -Díaz, M.

Poster presentado en el 48th Annual Meeting of The American Society of Human Genetics. Denver, Colorado, U.S.A, Octubre 1998. Publicado en The American Journal of Human Genetics. Vol. 63 (4), 1998.

**Latin American collaboration in genetic research studies: non syndromic Oral Clefts as an example.**

D. Wyszynski, M. Segovia,C. Perandones,E. Vinagreras-Guarneros, C. García Delgado.

Poster presentado en el Annual Meeting of the Ibero American Society of Human Genetics of North America, Baltimore, USA, October 1997.

**Molecular Analysis of Y chromosome in 30 Sex Reversal patients.**

Copelli, S.; Gohtlieb, S.; Castiñeyra, G.; Pasqualini, T.; Mollica, M.E; Perandones, C.; Bengolea, V.; Bergadá, C.

Poster presentado en el 47 th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Baltimore, USA, October 1997.

**Duplicación directa del brazo corto del cromosoma 8. Reasignación de la región crítica a 8p21.3 - 8p22.**

López Miranda, L., Masllorens, F.M., Perandones, C., Alba, L., Aranda, E.I., Pivetta, O.H. Centro Nacional de Genética Médica.

Poster presented at the XXVIII Congreso Argentino de Genética. Encuentro Latinoamericano de Bioética y Genoma Humano, San Miguel de Tucumán.

República Argentina, September 14-18, 1997.

**Estudio Retrospectivo en Holoprosencefalia: Una aproximación nosológica.**

Perandones, C., Haefliger, C., Cámpora, L., Scheifer J.D., Torrado, M., Gallego, M., Barreiro, C.Z.

Servicio de Genética, Hospital de Pediatría J.P. Garrahan Centro Nacional de Genética Médica.

Presented at the XXVIII Congreso Argentino de Genética. Encuentro Latinoamericano de Bioética y Genoma Humano, San Miguel de Tucumán, Argentina, September 14-18, 1997.

**Ocurrencia familiar de Espectro Oculo-aurículo-vertebral y Regresión caudal: Segunda descripción.**

Perandones, C.; Bozzo, W.; Boquete, H.; Rodríguez, H.

Poster presented at the XXVIII Congreso Argentino de Genética. Encuentro Latinoamericano de Bioética y Genoma Humano, San Miguel de Tucumán, Argentina, September 14-18, 1997.

**Linkage Analysis of non syndromic cleft lip/palate: Preliminary results of the International Consortium.**

Wyszynski, D.; Segovia, M.; Bañares, V.; Ardenghi, E.; Perandones, C.; Pivetta, O.; Beaty, T.

Poster presentado en el XXVIII Congreso Argentino de Genética. Encuentro Latinoamericano de Bioética y Genoma Humano, San Miguel de Tucumán, Argentina, September 14-18, 1997.

**Osteogenesis imperfecta, Cole Carpenter type: Another case of this unusual syndrome.**

Perandones, C.; del Pino, M.; Fano, V.; Lejarraga, H.; Barreiro, C.

Multidisciplinary Team of Skeletal Dysplasia.

Poster presentado en el 3rd International Skeletal Dysplasia Meeting, Marina del Rey, California, USA, August 1997.

**Parastremmatic Dysplasia:  
Report of a new case.**

Barreiro, C.; Perandones, C.; Fano, V.; Lejarraga, H.

Multidisciplinary Team of Skeletal Dysplasia.

Poster presentado en el 3rd International Skeletal Dysplasia Meeting, Marina del Rey, California, USA, August 1997.

**Molecular characterization of FGFR3 in Argentine Achondroplastic population.**

Bonaventure, G.; Fano, V.; Perandones, C.; Lejarraga, H.; Barreiro, C.; Chertkoff, L.

Poster presentado en el 3rd International Skeletal Dysplasia Meeting, Marina del Rey, California, USA, August 1997.

**“Aspectos genéticos en Acondroplasia:  
Factores de riesgo”.**

Perandones, C.; Fano, V.; Lejarraga, H.; Miscione, H.; Barreiro, C.

Presentado en las III Jornadas Nacionales de Médicos Residentes, Médicos en Formación y Becarios en Pediatría, Sociedad Argentina de Pediatría, Córdoba, Argentina, April 10, 1997.

**Direct duplication of the short arm of chromosome 8 : A new relocation  
of the previous critical region to 8p21.3 - 8p22.**

L.López Miranda, F.M.Masllorens, C.Perandones, L.G.Alba, E.I.Aranda y O.H.Pivetta.

Poster presentado en el the 46 th Congress of the American Society of Human Genetics.

San Francisco, California, USA, October, 1996.

**Sinostosis Húmero-radio-cubital:**

**Descripción del cuarto caso y review.**

Abdala, ME.; Perandones, C.; Poblete, SB.; Masllorens, FM.; Dogliotti, PL.; Barreiro, CZ.

II. Jornada Argentino Chilena de Genética. Viña del Mar. 7 - 10 Octubre 1996.

Noticiero de Biología.

Organo oficial de la Sociedad de Biología de Chile. Vol 4. nº 3. Octubre 1996. Pág. 147.

**Falla de Crecimiento, Fisura labio palatina y anomalías urogenitales:  
Otro caso de Síndrome de Malpuech.**

Bungs, SA.; Masllorens, FM.; Perandones, C.; Canizzaro, C.; Barreiro, CZ.

II. Jornada Argentino Chilena de Genética. Viña del Mar. 7 - 10 Octubre 1996.

Noticiero de Biología.

Organo oficial de la Sociedad de Biología de Chile. Vol 4. nº 3. Octubre 1996. Pág. 148.

**Síndrome Velo-cardio-facial:**

**Variabilidad fenotípica del más frecuente de los síndromes  
con fisura palatina.**

Perandones, C., Cerretini, RI., Rodríguez H.A., Bennun, R.D.

Asociación Piel.

Comunicación libre II. Jornada Argentino Chilena de Genética.

Viña del Mar. Chile. 7 - 10 de octubre de 1996.

**Diploid / Triploid Mosaicism in CVS:  
Clinical significance and prenatal assessment.**

Perandones, C.; Cerretini, R.; Bozzo, W.; Muhlmann, M.; Alba, L.; Aranda, E.; Pivetta, O.  
Poster presentado en el 9th International Congress of Human Genetics.  
Río de Janeiro, Brasil, August 1996.

**Síndrome de Smith-Fineman-Myers:  
Descripción de dos nuevos casos y confirmación del patrón de herencia.**

Perandones, C.; Herrera, J.; Barreiro, C. Z.  
XXVI Congreso Argentino de Genética.  
XXVIII Reunión Anual de la Sociedad Genética de Chile.  
San Carlos de Bariloche. Octubre 1995.

**Síndrome de Börjeson-Forssman-Lehmann:**

Delineación fenotípica en varones afectados y mujeres portadoras.  
Perandones C.; Masllorens F.M.; Luccerini V.A.; Rozental S.M.; Alba L.G.; Fideleff H.L.;  
Pivetta O.H.  
XXVI Congreso Argentino de Genética.  
XXVIII Reunión Anual de la Sociedad Genética de Chile.  
San Carlos de Bariloche. Octubre 1995.

**Síndrome de Say, Barber, Miller:  
Una Nueva Contribución a la Delineación Fenotípica.**

Perandones, C.; Cerretini, R.; Alba, L.  
Poster presentado en el II Congreso Latinoamericano de Genética.  
III Congreso de Mutagénesis, Carcinogénesis y Teratogénesis Ambiental.  
Puerto Vallarta, México, September 25-30, 1994.

**Triploidía, MolaHidatiforme Parcial y Rearreglo Estructural Asociado.**

Sponsa, S.; Mollica, M.E.; Perandones, C.; Bozzo, W.R.; Alba, L.; Aranda, E.I.  
Poster presentado en el II Congreso Latinoamericano de Genética.  
III Congreso de Mutagénesis, Carcinogénesis y Teratogénesis Ambiental.  
Puerto Vallarta, México, September 25-30, 1994.

**Síndrome de Hermansky-Pudlak:  
Hallazgos Clínicos y Citogenéticos.**

Perandones, C.; Rozental, S.; Navarro, R.; Aranda, E.; Alba, L.; Muñoz, E.  
XXIV Congreso Argentino de Genética / II Jornadas Argentino-Uruguayas de Genética.  
Posadas, Misiones. 5 - 8 de Octubre de 1993.



**Defectos de Cierre del Tubo Neural (DCTN).  
Observación de una Incidencia Mayor a la Esperada.**

Toledo, C.; Maillie, A.; Barbero, P.; Perandones, C.; Mercado, G.; Rottemberg, D.; Rittler, M.; Bungs, S.; Cosentino, V.; Ruggiero, C.; Segovia, M.; Alba, L.; Navarro, R.; Muñoz, E.  
XXIV Congreso Argentino de Genética / II Jornadas Argentino-Uruguayas de Genética.  
Posadas, Misiones. 5 - 8 de Octubre de 1993.

**Involuntary moaning in a Hispanic family with eight affected members.**

Gisatulin M, Rossi M, Perandones C, Klein C, Lohmann K, Merello M.  
Parkinsonism Relat Disord. 2021 Aug; 89:206-208. doi:10.1016/j.parkreldis.2021.03.023.  
Epub 2021 Mar 26.

**Neutralizing activity of Sputnik V vaccine sera against SARS-CoV-2 variants.**

Ikegame S, Siddiquey MNA, Hung CT, Haas G, Brambilla L, Oguntuyo KY, Kowdle S, Chiu HP, Stevens CS, Vilardo AE, Edelstein A, Perandones C, Kamil JP, Lee B.  
Nat Commun. 2021 Jul 26;12 (1):4598. doi: 10.1038/s41467-021-24909-9.

**Challenges in Clinico-Genetic Correlations in Parkinson's disease (PD).  
The Role of Copy Number Variants (CNV).**

Gatto EM, Radrizzani M, González Rojas N, et al. Genet Mol Med. 2021; 3(2): 1-10.

**Neutralizing activity of Sputnik V vaccine sera against SARS-CoV-2 variants.**

Ikegame S, Siddiquey MNA, Hung CT, Haas G, Brambilla L, Oguntuyo KY, Kowdle S, Vilardo AE, Edelstein A, Perandones C, Kamil JP, Lee B.  
medRxiv. 2021 May 29:2021.03.31.21254660. doi: 10.1101/2021.03.31.21254660. Preprint.

**Neutralizing activity of Sputnik V vaccine sera against SARS-CoV-2 variants.**

Ikegame S, Siddiquey MNA, Hung CT, Haas G, Brambilla L, Oguntuyo KY, Kowdle S, Vilardo AE, Edelstein A, Perandones C, Kamil JP, Lee B.  
Res Sq. 2021 Apr 8:rs.3.rs-400230. doi: 10.21203/rs.3.rs-400230/v1. Preprint

**One Step Histological Detection and Staining of the PTEN Tumor  
Suppressor Protein by a Single Strand DNA.**

Gloria Longinotti, Gabriel Ybarra, Susana Vighi, Claudia Perandones, Javier Montserrat, Juan Sebastian Yakisich, Mariano Grasselli and Martin Radrizzani.  
Diagnostics 2021, 11, 171. <https://doi.org/10.3390/diagnostics 11020171>.

**Superspreader Transmission Events as Drivers of a Lethal Person-to-  
person Hantavirus**

Pulmonary Syndrome Outbreak in Argentina, 2018-2019  
Valeria P. Martínez, PhD1\*, Unai Pérez-Sautu, PhD2\*, Daniel O. Alonso, BSc1\*, Nicholas Di Paola, ScD2\*, Carla M. Bellomo, PhD1, Ayelén A. Iglesias, BSc1, Rocio M. Coelho1, BSc1, Beatriz López, BSc3, Natalia Periolo, PhD1, Elyse R. Nagle, MSc2, Joseph A. Chitty, BSc2, Catherine B. Pratt, MSc2,4, Jorge Díaz, PhD5, Daniel Cisterna, PhD3, Josefina Campos, PhD3, Emiliano Biondo, MD5, Lorena Lewis, BSc6, Constanza Anselmo, BSc6, Fernanda Pontoriero, BSc7, Enzo Lavarra, MD6, Jens H. Kuhn, MD8, Teresa Strella, MD9, Alexis Edelstein, PhD10, Miriam. Burgos, MD11, Mario Kaler, MD11, Adolfo Rubinstein, PhD11, Jeffrey R. Kugelman, PhD2, Mariano Sanchez-Lockhart, PhD2,4, Claudia Perandones, PhD12, ‡87, Gustavo Palacios, PhD2, ‡87 N Engl J Med. 2020 Dec 3;383(23):2230-2241. doi: 10.1056/NEJMoa2009040. PMID: 33264545.

**Clinical Management of Argentine Hemorrhagic Fever using Ribavirin and Favipiravir, Belgium, 2020.**

Ioannis Veliziotis, Alain Roman, Delphine Martiny, Gerlind Schuldt, Marc Claus, Nicolas Dauby, Sigi Van den Wijngaert, Charlotte Martin, Rakan Nasreddine, Claudia Perandones, Romain Mahieu, Corien Swaan, Serge Van Praet, Deborah Konopnicki, Maria A. Morales, Denis Malvy, Etienne Stevens, Philippe Dechamps, Erika Vlieghe, Olivier Vandenberg, Stephan Günther, Michèle Gérard *Emerg Infect Dis.* 2020 Jul; 26(7): 1562–1566. doi: 10.3201/eid2607.200275.

**Further delineation of neuropsychiatric findings in Tatton-Brown-Rahman syndrome due to disease-causing variants in DNMT3A: seven new patients.**

Tenorio J, Alarcón P, Arias P, Dapía I, García-Miñaur S, Palomares Bralo M, Campistol J, Climent S, Valenzuela I, Ramos S, Monseny AM, Grondona FL, Botet J, Serrano M, Solís M, Santos-Simarro F, Álvarez S, Teixidó-Tura G, Fernández Jaén A, Gordo G, Bardón Rivera MB, Nevado J, Hernández A, Cigudosa JC, Ruiz-Pérez VL, Tizzano EF; SOGRI Consortium, Lapunzina P. *Eur J Hum Genet.* 2020 Apr;28(4):469-479. doi: 10.1038/s41431-019-0485-3. Epub 2019 Nov 4. PMID: 31685998.

**Huntington disease: Advances in the understanding of its mechanisms.**

Emilia M.Gatto, Natalia González, Rojas Gabriel, Persi José, Luis Etcheverry, Martín Emiliano Cesarini, Claudia Perandones. *Clinical Parkinsonism & Related Disorders* (2020) <https://doi.org/10.1016/j.prdoa.2020.100056>.

**Typical features of Parkinson disease and diagnostic challenges with microdeletion 22q11.2.**

Boot E, Butcher NJ, Udow S, Marras C, Mok KY, Kaneko S, Barrett MJ, Prontera P, Berman BD, Masellis M, Dufournet B, Nguyen K, Charles P, Mutez E, Danaila T, Jacqueline A, Colin O, Drapier S, Borg M, Fiksinski AM, Vergaelen E, Swillen A, Vogels A, Plate A, Perandones C, Gasser T, Clerinx K, Bourdain F, Mills K, Williams NM, Wood NW, Booij J, Lang AE, Bassett AS; International Research Group on 22q11.2DS-associated Parkinson's Disease. *Neurology.* 2018 Jun 5;90 (23):e2059-e2067. Epub 2018 May 11.

**Variable frequency of LRRK2 variants in the Latin American research consortium on the genetics of Parkinson's disease (LARGE-PD), a case of ancestry.**

Cornejo-Olivas M, Torres L, Velit-Salazar MR, Inca-Martinez M, Mazzetti P, Cosentino C, Micheli F, Perandones C, Dieguez E, Raggio V, Tumas V, Borges V, Ferraz HB, Rieder CRM, Shumacher-Schuh A, Velez-Pardo C, Jimenez-Del-Rio M, Lopera F, Chang-Castello J, Andreé-Munoz B, Waldherr S, Yearout D, Zabetian CP, Mata IF. *NPJ Parkinsons Dis.* 2017 Jun 2;3:19. doi: 10.1038/s41531-017-0020-6. eCollection 2017.

**Clinical and molecular analyses of Beckwith-Wiedemann syndrome: Comparison between spontaneous conception and assisted reproduction techniques.**

Tenorio J, Romanelli V, Martin-Trujillo A, Fernández GM, Segovia M, Perandones C, Pérez Jurado LA, Esteller M, Fraga M, Arias P, Gordo G, Dapía I, Mena R, Palomares M, Pérez de Nanclares G, Nevado J, García-Miñaur S, Santos-Simarro F, Martínez-Glez V, Vallespín E; SOGRI Consortium, Monk D, Lapunzina P.  
Am J Med Genet A. 2016 Oct;170(10):2740-9. doi: 10.1002/ajmg.a.37852. Epub 2016 Aug 2.

**Genetic aspects of Huntington's disease in Latin America. A systematic review.**

Castilhos RM, Augustin MC, Santos JA, Perandones C, Saraiva-Pereira ML, Jardim LB; Rede Neurogenética.  
Clin Genet. 2016 Mar;89(3):295-303. doi: 10.1111/cge.12641. Epub 2015 Aug 13. Review.

**Parkinson's Disease in a Patient with 22q11.2 Deletion Syndrome: The Relevance of Detecting Mosaicisms by Means of Cell-By-Cell Evaluation Techniques.**

Perandones C, Farini VL, Pellene LA, Sáenz Farret M, Cuevas SM, Micheli FE and Radrizzani M. Single Cell Biol 2015, 4:4.

**Letter to the Editor: Hypothesis: Somatic Mosaicism and Parkinson Disease.**

Perandones C, Pellene LA, Giugni JC, Calvo DS, Raina GB, Cuevas SM, Mata IF, Zabetian CP, Caputo M, Corach D, Micheli FE, Radrizzani M.  
Exp Neurobiol. 2015 Jun;24(2):173-5. doi: 10.5607/en.2015.24.2.173. Epub 2015 Apr 24.

**Successful GPI stimulation in genetic Parkinson's disease caused by mosaicism of alpha-synuclein gene duplication: first description.**

Perandones C, Aráoz Olivos N, Raina GB, Pellene LA, Giugni JC, Calvo DS, Radrizzani M, Piedimonte F, Micheli FE.  
J Neurol. 2015 Jan;262(1):222-3. doi: 10.1007/s00415-014-7576-4. Epub 2014 Nov 20

**A new overgrowth syndrome is due to mutations in RNF125.**

Tenorio J, Mansilla A, Valencia M, Martínez-Glez V, Romanelli V, Arias P, Castrejón N, Poletta F, Guillén-Navarro E, Gordo G, Mansilla E, García-Santiago F, González-Casado I, Vallespín E, Palomares M, Mori MA, Santos-Simarro F, García-Miñaur S, Fernández L, Mena R, Benito-Sanz S, del Pozo Á, Silla JC, Ibañez K, López-Granados E, Martín-Trujillo A, Montaner D; Perandones C, SOGRI Consortium, Heath KE, Campos-Barros Á, Dopazo J, Nevado J, Monk D, Ruiz-Pérez VL, Lapunzina P. Hum Mutat. 2014 Dec;35(12):1436-41.

**Mosaicism of alpha-synuclein gene rearrangements: Report of two unrelated cases of early-onset parkinsonism.**

Perandones C, Giugni JC, Calvo DS, Raina GB, De Jorge Lopez L, Volpini V, Zabetian CP, Mata IF, Caputo M, Corach D, Radrizzani M, Micheli FE.  
Parkinsonism Relat Disord. 2014 May;20(5):558-61.

**A new SCARB2 mutation in a patient with progressive myoclonus ataxia without renal failure.**

Perandones C, Pellene LA, Micheli F.

Mov Disord. 2014 Jan;29(1):158-9. Epub 2013 Dec 11

**Analysis of D216H polymorphism in Argentinean patients with primary dystonia.**

Caputo M, Irisarri M, Perandones C, Alechine E, Pellene LA, Roca CU, Micheli FE, Corach D. J Neurogenet. 2013 Jun;27(1-2):16-8. Epub 2013 Feb 13.

**Hope, humanity, and Huntington's disease in Latin America.**

Burton A (Editorial related to Dr. C. Perandones work in Latin America). Lancet Neurol. 2013 Feb;12(2):133-4.

**A case of severe hearing loss in action myoclonus renal failure syndrome due to mutation in SCARB2.**

Perandones C, Micheli FE, Pellene LA, Bayly MA, Berkovic SF, Dibbens LM. Mov Disord. 2012 Aug;27(9):1200-1.

**Lrrk2 p.Q1111H substitution and Parkinson's disease in Latin America.**

Mata IF, Wilhoite GJ, Yearout D, Bacon JA, Cornejo-Olivas M, Mazzetti P, Marca V, Ortega O, Acosta O, Cosentino C, Torres L, Medina AC, Perez-Pastene C, Díaz-Grez F, Vilaríño-Güell C, Venegas P, Miranda M, Trujillo-Godoy O, Layson L, Avello R, Dieguez E, Raggio V, Micheli F, Perandones C, Alvarez V, Segura-Aguilar J, Farrer MJ, Zabetian CP, Ross OA. Parkinsonism Relat Disord. 2011 Sep;17(8):629-31. Epub 2011 May 31.

**Different Conformations of Phosphatase and Tensin homolog, deleted on chromosome 10 (PTEN) protein within the nucleus and cytoplasm of neurons.**

Moncalero V., Costanzo R., Perandones C. and Radrizzani M., Different Conformations of Phosphatase and Tensin homolog, deleted on chromosome 10 (PTEN) protein within the nucleus and cytoplasm of neurons. PLoS One. 2011 Apr 29;6(4):e18857.

**Alpha-Synuclein Immunoreactivity in Minor Salivary Gland Biopsies of Parkinson's disease patients.**

Cersósimo MG, Perandones C, Micheli FE, Raina GB, Beron AM, Nasswetter G, Radrizzani M. and Benarroch EE. Mov Disord. 2011 Jan;26(1):188-90

**Argentine population genetic structure: large variance in Amerindian contribution.**

Seldin MF, Tian C, Shigeta R, Scherbarth HR, Silva G, Belmont JW, Kittles R, Gamron S, Allevi A, Palatnik SA, Alvarellos A, Paira S, Caprarulo C, Guillerón C, Catoggio LJ, Prigione C, Berbotto GA, García MA, Perandones C, Pons-Estel BA, Alarcon-Riquelme ME. Am J Phys Anthropol. 2007 Mar;132(3):455-62.

**Sperm Chromatin evaluation using Chromomycin and DAPI combined staining (en evaluación) Reproductive Biomedicine RB2637.**

Muhlmann M, Laudicina A, Perandones C, Lotersztejn V, Kundt M, Pasqualini S.

**Beckwith Wiedemann syndrome, Angelman syndrome, Silver Russell syndrome, non-syndromal overgrowth and transient neonatal diabetes mellitus after assisted reproductive therapies (ART). Further evidence of the association of ART with imprinting disorders and global genome hypomethylation.**

Luis Fernández<sup>1</sup>, Luis Álvarez<sup>2</sup>, Bradford Coffee<sup>3</sup>, Adam Smith<sup>4</sup>, María Palomares<sup>1</sup>, Mario Fraga<sup>5</sup>, Mabel Segovia<sup>6</sup>, Alicia Delicado<sup>1</sup>, M. Luisa de Torres<sup>1</sup>, M. Ángeles Mori<sup>1</sup>, Isabel Vallcorba<sup>1</sup>, Silvia Gutiérrez<sup>7</sup>, Virginia Soler<sup>8</sup>, Ivón Cuscó<sup>9</sup>, Kasinathan Murlaidharan<sup>3</sup>, Claudia Perandones<sup>6, 10</sup>, R. Sergio Pasqualini<sup>10</sup>, Isabel Lorda<sup>11</sup>, Dan Diego<sup>11</sup>, María Berdasco<sup>5</sup>, M. Victoria Esteban<sup>12</sup>, Luis Magano<sup>7</sup>, Isidora López Pajares<sup>1</sup>, Ricardo Gracia<sup>13, 15</sup>, Rocío Núñez<sup>14</sup>, Luis A. Pérez Jurado<sup>9</sup>, Stephen Warren<sup>3</sup>, Rosanna Weksberg<sup>4</sup>, Manel Esteller<sup>5</sup>, and Pablo Lapunzina<sup>1,7, 15</sup>.

Enviado para su consideración al New England Journal of Medicine.

**“Anp32e/Cpd1 regulates protein phosphatase 2A activity at synapses during synaptogenesis”. Costanzo RV, Vilá-Ortiz G, Perandones C, Carminatti H, Matilla A, Radrizzani M.**

Eur J Neurosci. 2006 Jan;23(2):309-24.

**Uses and limitations of two molecular cytogenetics techniques for the study of arrested embryos obtained through assisted reproduction techniques.**

Muhlmann M, Laudicina AO, Perandones C, Bertolino MV, Marazzi , Quintans CJ2, Donaldson M, Bozzo W and Pasqualini RS. Genet. Mol. Res. 4 (2): 143-151 (2005).

**Family Environment of Individuals With Oral Clefts in Argentina.**

Wyszynski DF, Perandones C, Yannibelli P, Bennun RD. Cleft Palate Craniofac J. 2005 Mar;42(2):185-191.

**Correlation between Synaptogenesis and the PTEN Phosphatase Expression in Dendrites during Postnatal Brain Development.**

Claudia Perandones 1,2, Roxana V. Costanzo 1,2, Valeria Kowaljow , Hector Carminatti 1, Martin Radrizzani 1,2\*  
Brain Res Mol Brain Res. 2004 Sep 10;128(1):8-19.

**Evidence for linkage of nonsyndromic cleft lip with or without cleft palate to a region on chromosome 2.**

Zeiger JS, Hetmanski JB, Beaty TH, VanderKolk CA, Wyszynski DF, Bailey-Wilson JE, De Luna RO, Perandones C, Tolarova MM, Mosby T, Bennun R, Segovia M, Calda P, Pugh EW, Doheny K, McIntosh I, Eur J Hum Genet. 2003 Nov;11(11):835-9.

**Attitudes toward prenatal diagnosis, termination of pregnancy, and reproduction by parents of children with nonsyndromic oral clefts in Argentina.**

Wyszynski DF, Perandones C., Bennun RD. Prenat Diagn. 2003 Sep;23(9):722-7.

**Molecular, Cytogenetic, Hormonal and Clinical Characterization of 10 XX males including genetic counseling.**

Castiñeyra, G., Copelli, s., Perandones, C.

The Journal of Endocrine Genetics (2001) 2, 2 : 83-90.

**Differential expression of CPD1 during postnatal development in the mouse cerebellum.**

Radrizzani M., Vila-Ortiz G., Cafferata E.G., Di Tella M.C., Gonzalez – Guerrico A., Perandones C., Pivetta O.H., Carminatti H., Idoyaga Vargas V.P., Santa-Coloma T.A.

Brain Research (2001) 907 (1-2): 162-174.

**Borjeson-Forssman-Lehmann Síndrome and dilated cardiomyopathy: a previously unreported association.**

Kaplinsky, E., Perandones, C., Galiana, M., Fideleff, H., Favaloro, R., Vigliano, C., Perrone, S. Canadian Journal of Cardiology (2001) 17 (1) : 80-3.

**Nonsurgical correction of nasal deformity in unilateral complete cleft lip: a six-year follow up.**

Bennun R.D., Perandones C., Sepliarsky V.A., Chantiri S.N., Aguirre M.I., Dogliotti P.L.

Journal of Plastic and Reconstructive Surgery (1999) 104 (3): 616-630.

**Diploid/Triploid mosaicism in Cvs: clinical significance and prenatal assessment.**

Perandones, C., Cerretini, R., Bozzo, W.; Bañares, V; Alba, L; Sala, A; Pivetta, O.; Corach, D.; Mühlmann-Diaz, M. Journal of Biomedicine(1998) 1, 10: 2-6.

**Microcephaly, characteristic facies, joint abnormalities, and deficient leucocyte chemotaxis: A further case of the Syndrome of Say et al.**

Perandones, C.; Cerretini, R.; Vargas Vera, R.; Aranda, E.; Alba, L.; Pivetta, O.

Journal of Medical Genetics (1996) 33: 227-229.

## PUBLICACIONES EN LIBROS

### **Chorea: Causes and Management Hardcover – July 17, 2014**

Editores: Dr. Federico Micheli and Peter A. LeWitt. Editorial: Springer Publishing House.

ISBN-13: 978-1447164548 ISBN-10: 1447164547 Edition: 2014th

Chapter: Huntington's Disease: Molecular Pathogenesis and New Therapeutic Perspectives (pages 101-127)

### **“Cefaleas: nuevo enfoque para un viejo problema”**

Dra. María Figuerola, Editorial Panamericana. EAN: 9789500605885. Perandones C., Capítulo en “Aspectos Genéticos de las cefaleas tras el advenimiento de la era Genómica”. 2014

### **Movimientos Anormales, Clínica y terapéutica.**

Dr. Federico E. Micheli, Editorial Panamericana EAN:9789500601337, June 2011.

Perandones, C., Chapters on “Huntington Disease” and “Alphasynucleinopathies”.

### **Huntington's Disease: Etiology and Symptoms, Diagnosis and Treatment**

[Hardcover and ebook. ISBN: 978-1-61728-749-7/ ISBN: 978-1-61728-451-9]. Thomas J.

Visser (Editor), Nova Publishers. Perandones, C., Radrizzani, M. and Micheli, F.: Chapter on Molecular Mechanisms Involved in the Pathogenesis of Huntington's Disease.

### **Molecular Mechanisms Involved in the Pathogenesis of Huntington's Disease, Nova Publishers**

ISBN: 978-1-61728-971-2 (soft cover). Perandones, C., Radrizzani, M. and

Micheli, F. (Pub. Date: First Quarter 2011).

### **“Nonsurgical Correction of Nasal Deformity in Unilateral Complete Cleft Lip: A 6-Year Follow-up”**

Bennun, R. D., Perandones, C., Sepliarsky, V.A. et al.

Capítulo 1, Congenital Anomalies, 17-18. 2001 Year Book of Plastic, Reconstructive, and Aesthetic Surgery.

Editores: Miller S.H., Bartlett S.P., Garner W.L., McKinney P.W.,

Ruberg R.L., Salisbury R.E, Smith D.J.

Editor en jefe: Stephen H. Miller.

Mosby, St Louis, MO 63146.



## SUBSIDIOS OBTENIDOS

**Convocatoria FS BIO 2017, Línea de Acción: Biotecnología Aplicada a la Salud, Medicina de Precisión. “Banco Nacional de Muestras Biológicas: una herramienta esencial para el desarrollo de proyectos de investigación en el campo de la Medicina de Precisión”.**

UBA, ANLIS, Leloir y UBATEC. Coordinación Científica ANLIS, Dr. Carlos G. Malbrán. Dra. Claudia Perandones, Noviembre 2017 (Monto asignado 32.698.000,40 \$).

**FONTAR ANR 800/ 2010 Ministerio de Ciencia y Tecnología MINCYT (National Technologic Fund - Competitive Contest for Non Reimbursable Contribution): “Development of a set of proteomic and genomic markers for the optimization of the diagnosis of Huntington’s Disease”.** Dr. Federico Micheli (Director), Dra. Claudia Perandones (Scientific Coordinator) 2011-2013.

### **LATINAMERICAN SCIENCE & TECHNOLOGY DEVELOPMENT**

**PROGRAMME CYTED 2009:** Thematic Networks 210RT0390 – Ibero-Latinamerican Multidisciplinary Network for the study of Movement Disorders (RIBERMOV) Coordinator, 2010-2013.

**FONTAR ANR 600 Ministerio de Ciencia y Tecnología MINCYT (National Technologic Fund - Competitive Contest for Non Reimbursable Contribution):** “Development of a set of proteomic and genomic markers for the optimization of Prognosis and Therapeutics in Breast Cancer” Director, 2010-2012.

**Convocatoria FOCANLIS 2010 (Fondos Concursables Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud ANLIS, Dr. Carlos G. Malbrán):** “Caracterización Clínico-Genético-Molecular de la Distonía de Torsión Primaria en Población Argentina”. Director, 2011-2012.

**FONTAR Convocatoria ANR 300/2005:** “ Desarrollo de un Test Secuencial de Marcadores Moleculares para la optimización pronóstica y Terapéutica en Cáncer de Mama” Directora de Proyecto actualmente en ejecución.

**FONTAR Convocatoria ANR 300/2003:** “ Desarrollo de Aptámeros de ADN para la optimización del Diagnóstico del Cáncer de Endometrio” Co-Directora de Proyecto.

**Fundación Alberto J. Roemmers:** “Uso de Aptámeros de ADN para el estudio de los mecanismos moleculares involucrados en la patogenia de la Enfermedad de Huntington”. Enero 2001 a Diciembre 2003. Colaboradora de Proyecto.

**UBACYT 2001-2002 (Proyecto TX124)**

“Desarrollo de Aptámeros de ADN para la identificación de proteínas involucradas en la patogenia de la Enfermedad de Huntington”.

**“Búsqueda de genes susceptibles para fisuras orales”**

The Johns Hopkins University, Center for Craniofacial Development and Disorders Project VII, funded by National Institute of Dental and Craniofacial Research.

(Grant 1P60DE13076-01) 1998-2000. Investigador Principal /Director de Proyecto.

## ASISTENCIA A CONGRESOS Y JORNADAS

### **66th American Academy of Neurology Meeting.**

Philadelphia, USA, April 26–May 3, 2014.

### **8th Annual Huntington’s Disease Therapeutics Conference: A Forum for Drug Discovery & Development.**

April 08, 2013 - Thursday, April 11, 2013. Venice, Italy.

### **II Jornadas Internacionales de Movimientos Anormales.**

10-13 Octubre 2012, Mendoza, Argentina.

### **7th Annual HD Therapeutics Conference The Parker Hotel, Palm Springs, CA**

27 de Febrero a 1ero de Marzo de 2012

### **6th Annual HD Therapeutics Conference The Parker Hotel, Palm Springs, CA**

7-10 de Febrero de 2011

### **European Huntington’s Disease Network’s Plenary Meeting Prague, Czech Republic**

3-5 de Septiembre de 2010

### **14th International Congress of Parkinson’s Disease and Movement Disorders.**

13 a 17 de junio de 2010, Buenos Aires, Argentina.

### **Jornada “Medicina genómica y Molecular” “Farmacogenética- Farmacogenómica”**

Buenos Aires, 26 de junio de 2009

### **Ninth International Conference on Preimplantation Genetics**

PGD and Stem Cells

Miami, Florida, USA

April 23-25 2009

### **Oportunidades y Mecanismos para el desarrollo r de Cooperación Interinstitucional e Internacional entre Grupos Investigadores de Ciencias de la Salud de Argentina y Participación del 7mo programa Marco de la Unión Europea**

Mayo 16, 2008

**Cambridge Healthtech Institute's Molecular Medicine Tri-Conference.**

March 25-28, 2008.

The Moscone Convention Center.

San Francisco, CA.

**23 rd European Society of Human Reproduction and Embriology.**

1-4 de julio 2007. Lyon, Francia.

**XII Jornadas de Displasias Oseas y Genética.**

Hospital de Pediatría " Prof. Dr Juan P. Garrahan".

Buenos Aires, Argentina.

12 y 13 de Agosto de 2002.

**11th International Conference on Prenatal Diagnosis and Therapy.**

Buenos Aires, 3-5 de Junio de 2002.

**Jornadas sobre ' Exposición Prenatal a las Radiaciones Ionizantes.**

Sociedad Argentina de Radioprotección, Academia Nacional de Medicina.

8-9 de noviembre de 2001.

**II Simposio Internacional**

**"Nuevos Blancos Moleculares para las Terapias del Cáncer".**

National Cancer Institute, (USA).

Caesar Park Hotel, Buenos Aires, Argentina.

Octubre de 2001.

**XI Jornadas de Displasias Oseas y Genética.**

Hospital de Pediatría " Prof. Dr Juan P. Garrahan".

Buenos Aires, Argentina.

14 de Agosto de 2001.

**XXI Reunión Anual de Trabajo de la Asociación Argentina de Oncología Clínica.**

XV Congreso Argentino de Oncología Clínica.

XVII Jornadas Rioplatenses de Oncología Clínica.

Alvear Palace Hotel, Buenos Aires, Argentina.

21 al 24 de Junio de 2001

**I Simposio Internacional**

**"Nuevos Blancos Moleculares para las Terapias del Cáncer"**

National Cancer Institute and Sbarro Cancer Center (USA)

Caesar Park Hotel, Buenos Aires, Argentina.

Octubre de 2000.

**II Jornadas Argentinas de Genética Médica.**

Sociedad Argentina de Genética Médica.  
Asociación Médica Argentina.  
Buenos Aires, Argentina.  
Octubre de 2000.

**Simposio Internacional  
“Nuevas Perspectivas en Oncología”.**

Academia Nacional de Medicina.  
Buenos Aires, Argentina.  
Agosto de 2000.

**X Jornadas de Displasias Oseas y Genética.**

Hospital de Pediatría Prof Dr J. P. Garrahan.  
Buenos Aires, Argentina.  
Agosto de 2000.

**International Symposium on “Recombinant Antibodies”.**

Cambridge Healthtech Institute.  
Baltimore, USA.  
Junio de 2000.

**49th Annual Meeting of The American Society of Human Genetics.**

San Francisco, California, USA.  
19 al 23 de Octubre de 1999.

**Preconference Symposium “Frontiers in Fetal Medicine and Craniofacial Health: Issues in Biology and Ethics”.**

Baltimore, USA.  
20 - 21 de Abril de 1998.

**II. International Consortium for Oral Clefts Genetics.**

Baltimore, USA.  
19 de Abril de 1998.

**55th. Annual Meeting of the American Cleft Palate  
- Craniofacial Association.**

Baltimore, USA.  
22 - 25 de Abril de 1998.

**47th. Annual Meeting of the American Society of Human Genetics.**

Baltimore, USA.  
28 de Octubre - 1º de Noviembre 1997.

**I. International Consortium for Oral Clefts Genetics.**

Baltimore, USA.  
29 de Octubre 1997.

**Annual Meeting of the Society of Craniofacial Genetics.**

Baltimore, USA.  
28 de Octubre 1997.

**Annual Meeting and Special Symposium  
Ibero-American Society of Human Genetics.**

Baltimore, USA.  
27 de Octubre 1997.

**XXVIII Congreso Argentino de Genética.  
Encuentro Latinoamericano de Bioética y Genoma Humano.**

San Miguel de Tucumán, Argentina.  
Septiembre 14 - 18 1997.

**18th. Annual Workshop on Malformations and Morphogenesis.**

Pawleys Island, South Carolina, USA.  
Agosto 13 - 17 de 1997.

**VII Jornadas de Displasia Óseas y Genética.**

Hospital de Pediatría J.P. Garrahan.  
21 y 22 de Agosto de 1997.

**The 3rd. International Skeletal Dysplasia Meeting.**

Marina del Rey, California, USA.  
Agosto 7-9 1997.

**Terceras Jornadas Nacionales de Médicos Residentes,  
Médicos en Formación y Becarios en Pediatría.**

Sociedad Argentina de Pediatría.  
Córdoba, Abril de 1997.

**Sociedad de Genética de Chile.  
Sociedad Argentina de Genética.**

II. Jornada Argentino Chilena de Genética.  
Viña del Mar. Chile. 7 - 10 Octubre de 1996.

**9th International Congress of Human Genetics.**

Río de Janeiro, Brasil.  
13 - 23 de Agosto de 1996.

**“Robert J. Gorlin Conference on Dysmorphology-Bone and Its Dysplasias”.**

University of Minnesota, Minneapolis, USA.  
22 al 23 de Octubre de 1995.

**V Jornadas de Displasias Óseas y Genética.**

Universidad del Salvador.  
11 de Agosto de 1995.

**Simposio Internacional de Anomalías Craniofaciales.**

Bauru, Brasil.  
5 - 7 de Diciembre de 1994.

**XXV Congreso Argentino de Genética  
III Jornadas Argentino-Uruguayas de Genética.**

28 al 31 de Agosto de 1994.

**IV Jornadas de Displasias Óseas y Genética.**

Universidad de Ciencias de la Salud. Fundación Barceló.  
Facultad de Medicina. 19 y 20 de Agosto de 1994.

**XXIV Congreso Anual de la Sociedad Argentina de Genética.  
II Jornadas Argentino-Uruguayas de Genética.**

Posadas, Misiones. 5 - 8 de Octubre de 1993.

**III Jornadas Italo-Argentinas de Displasias Óseas.**

Instituto Nacional de Genética Médica.  
27 y 28 de Agosto de 1993.

**III Jornadas Italo-Argentinas de Displasias Óseas.**

Instituto Nacional de Genética Médica.  
27 y 28 de Agosto de 1993.

**II Jornadas Italo-Argentinas de Displasias Óseas y Genética.**

Instituto Nacional de Genética Médica.  
28 y 29 de Agosto de 1992.

**X Congreso Latinoamericano de Genética.**

Río de Janeiro. Brasil.  
21 al 25 de Abril de 1992.

## OTRAS ACTIVIDADES PROFESIONALES

---

**Miembro del Grupo de Expertos de OCDE, Organización Internacional para la Cooperación y el Desarrollo Económico, designación realizada por el Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva.**

Noviembre 2017 a la fecha.

**Representante de Medicina de Precisión del Ministerio de Salud de la Nación.**

Junio 2017 a la fecha.

**Representante del Ministerio de Salud de la Nación para el Nodo Argentino del Human Variome Project dependiente de UNESCO.**

Julio 2017 a la fecha.

**Miembro del Comité Técnico Asesor de la Dirección de la ANLIS, Dr. Carlos G. Malbrán.**

2008 a la fecha.

**Miembro del Comité Directivo de Enroll HD, el proyecto global más importante en neurociencias en la actualidad.**

(24.000 participantes a la fecha). Enroll-HD <https://www.enroll-hd.org/>



## **Inglés.**

**Estudios completos en el Instituto Británico de Cultura Inglesa.  
TOEFL aprobado en 1996 y 1998 (Computer based test 570 puntos).**