



CARLOS DAVID BRUQUE

Dirección: San Juan Bosco – 907 – Dep: D
El Calafate - Santa Cruz - Argentina
Nacionalidad: Argentino
Fecha de Nacimiento: 24/07/1984
Teléfono: +549-11-5600-8123
E-mail: bruquecarlos@gmail.com

Experiencia Laboral

2021-Actualmente- Director de la Unidad de Conocimiento Traslacional Hospitalaria Patagónica (UCT-HP)-CONCIET. Hospital de Alta Complejidad SAMIC-EL Calafate- Tareas de gestión e implementación en relacionadas a la UCT-HP,

2021-Actualmente- Investigador Unidad de Conocimiento Traslacional Hospitalaria Patagónica. Hospital de Alta Complejidad SAMIC-EL Calafate- Tareas de investigación, diagnóstico y desarrollo en el área de genética molecular humana y bioinformática - Encargado de línea de genética molecular humana y bioinformática.

2022-Actualmente - Investigador CIC CONICET - Asistente en La Unidad de Conocimiento Traslacional Hospitalaria Patagónica. Hospital de Alta Complejidad SAMIC-EL Calafate- Tareas de investigación, diagnóstico y desarrollo en el área de genética molecular humana y bioinformática

2015- 2020– Profesional de la Salud Asistente AS01 Contrato 1133/09– ANLIS-Malbrán – Tareas de investigación, diagnóstico y desarrollo en el área de bioinformática y genética molecular humana. Como así también tareas administrativas acordes a la función, armados de licitaciones institucionales, informes y asesorías técnicas.

2013 – 2019- Profesor Ciencias Naturales – Escuela primaria Comunitaria Arlene Fern – Fundación Judaica

2012 - 2015 – Becario de Doctorado ANLIS – MinCyT en el Centro Nacional de Genética Médica e IByME. Tema: Caracterización molecular de anomalías genómicas y mejor entendimiento de la relación genotipo fenotipo en pacientes con defecto congénito en Hiperplasia Suprarrenal Congénita. En el Laboratorio de la Dra. Liliana Dain, Centro Nacional de Genética Médica – ANLIS-Malbrán e IByME

2011 – 2012- Pasante ad-honorem . Investigación sobre mecanismos de regeneración y diferenciación celular de la retina de vertebrado (modelo de estudio *Danio rerio*). Laboratorio de la Dra. Paula Faillace. Departamento de Fisiología, Facultad de Medicina, Universidad de Buenos Aires.

2009-2010 - Pasante ad-honorem Investigación sobre la evolución del cerebro en el linaje de los primates: Análisis bioinformático y funcional de elementos no codificantes acelerados en el linaje humano. Se realizaron análisis de regiones aceleradas no codificantes mediante técnicas bioinformáticas, dichas secuencias fueron clonadas para determinar funcionalidad usando vectores de expresión en *Danio rerio*. Dirección: Dra. Lucia Franchini, Laboratorio del Dr. Marcelo Rubinstein., INGEBI.

2009-2010 - Trabajo con animales de Laboratorio Mantenimiento de acuarios de *Danio rerio* (zebrafish). Reproducción de peces en el laboratorio y microinyección de ovocitos de Zebrafish. Laboratorio de Ratones Transgénicos – Director: Marcelo Rubinstein. INGEBI.

Formación académica

2024 - En Curso - Diplomatura en Innovación abierta en Salud - Fundación Barceló

2021-En curso –Diplomatura Superior en redes de salud- Universidad Nacional Arturo Jauretche - Instituto de Ciencias de la Salud – Gestión Hospitalaria.

2012 – 2019– Doctorado en Ciencias Biológicas - Genética Molecular Humana

Facultad de Ciencias Exactas y Naturales - Universidad de Buenos Aires - Bioinformática/Genética Molecular Humana. Marzo 2019

2004-2011- Licenciado en Ciencias Biológicas - Biología Molecular

Facultad de Ciencias Exactas y Naturales – Universidad de Buenos Aires - Orientación en Biología Molecular y Celular. Abril 2011

Publicaciones en revistas internacionales

20. Neus Roca-Ayats, Iago Maceda, Carlos David **Bruque**, Núria Martínez-Gil, Natàlia Garcia-Giralt, Mónica Cozar, Leonardo Mellibovsky, Wim van Hul, Oscar Lao*, Daniel Grinberg*, Susanna Balcells* *co-last. Evolutionary and functional analyses of LRP5 in Neanderthals, Denisovans and extant modern humans. Hum Genomics. 2024 May;

19. Pisciotano F, Campos MC, Penna C, **Bruque CD**, Gabaldón T, Saragüeta P. Positive selection in gamete interaction proteins in Carnivora. Mol Ecol. 2024 Mar;33(5):e17263. doi: 10.1111/mec.17263. Epub 2024 Feb 6.

18. Alba-Posse EJ, **Bruque CD**, Gándola Y, Gasulla J, Nadra AD. From in-silico screening to in-vitro evaluation: Enhancing the detection of Microcystins with engineered PP1 mutant variants. J Struct Biol. 2023 Dec;215(4):108043. doi: 10.1016/j.jsb.2023.108043. Epub 2023 Nov 5.

17. Jabłoński M, Rodríguez MS, Rivero EM, **Bruque CD**, Vanzulli S, Bruzzone A, Pérez Piñero C, Lüthy IA. The Beta2-adrenergic agonist salbutamol synergizes with paclitaxel on cell proliferation and tumor growth in triple negative breast cancer models. Cancer Chemother Pharmacol. 2023 Sep 19. doi: 10.1007/s00280-023-04586-9.

16. Ianina C. Ferder, Lucía D. Espeche, **Carlos D. Bruque**, Fernanda Parborell, Marta Tesone and Liliana Dain. Expression and characterisation of Fmr1 splice variants during folliculogenesis in the rat. Reproduction, Fertility and Development. DOI: 10.1071/RD22059. Published online: 19 September 2022

15. Delea M, Massara LS, Espeche LD, Bidondo MP, Barbero P, Oliveri J, Brun P, Fabro M, Galain M, Fernández CS, Taboas M, **Bruque CD**, Kolomenski JE, Izquierdo A, Berenstein A, Cosentino V, Martinoli C, Vilas M, Rittler M, Mendez R, Furfuro L, Liascovich R, Groisman B, Rozental S, Dain L, on behalf of the PID

ACM-CC Group. Genetic Analysis Algorithm for the Study of Patients with Multiple Congenital Anomalies and Isolated Congenital Heart Disease . *Genes*. 2022; 13(7):1172. <https://doi.org/10.3390/genes13071172>

14. Martínez-Gil N, Ovejero D, Garcia-Giralt N, **Bruque CD**, Mellibovsky L, Nogués X, Rabionet R, Grinberg D, Balcells S. Genetic analysis in a familial case with high bone mineral density suggests additive effects at two loci. *JBMR Plus*. 19 Jan 2022. doi: 10.1002/jbm4.10602.

13. Buonfiglio PI*, **Bruque CD***, Lotersztein V, Luce L, Giliberto F, Menazzi S, Francipane L, Paoli B, Goldschmidt E, Elgoyhen AB, Dalamón V. Predicting pathogenicity for novel hearing loss mutations based on genetic and protein structure approaches. *Sci Rep*. 2022 Jan 7;12(1):301. doi: 10.1038/s41598-021-04081-2.
***Theses author contributed equally to this work**

12. Delea M, Massara LS, Espeche LD, Bidondo MP, Barbero P, Oliveri J, Brun PL, Fabro M, Galain M, Fernández CS, Taboas M, **Bruque CD**, Kolomenski E, Izquierdo A, Berenstein AJ, Cosentino V, Martinoli MC, Vilas M, Rittler M, Mendez R, Furforo L, Liascovich R, Groisman B, Rozental S, Dain LB, the PID ACM-CC Group. Genetic Analysis Algorithm for the Study of Patients with Multiple Congenital Anomalies and Isolated Congenital Heart Disease. *Proceedings*. 2021; 76(1):8. doi: 10.3390/IECGE-07151

11. Buonfiglio P, **Bruque CD**, Luce L, Giliberto F, Lotersztein V, Menazzi S, Paoli B, Elgoyhen AB, Dalamón V. GJB2 and GJB6 Genetic Variant Curation in an Argentinean Non-Syndromic Hearing-Impaired Cohort. *Genes (Basel)*. 2020 Oct 21;11(10):1233. doi: 10.3390/genes11101233.

10. Kolomenski JE, Delea M, Simonetti L, Fabbro MC, Espeche LD, Taboas M, Nadra AD, **Bruque CD***, Dain L*. An update on genetic variants of the NKX2-5. *Hum Mutat*. 2020 May 5. doi: 10.1002/humu.24030. Epub ahead of print.. ***Correspondence authors**

9. Fernández CS, Taboas M, Bruque CD, Benavides-Mori B, Belli S, Stivel M, Oneto A, Pasqualini T, Delea M, Espeche LD, Kolomenski JE, Alba L, Buzzalino N, Dain L. Genetic characterization of a large cohort of Argentine 21-hydroxylase Deficiency. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2020 Apr 14. doi: 10.1111/cen.14190. Epub ahead of print.

8. Massara L.S., Delea M., Espeche L, **Bruque C.D.**, Oliveri J., Brun P., Furforo L., Dain L., Rozental S. Double autosomal/gonosomal mosaic trisomy 47,XXX/47,XX,+14 in a newborn with Multiple Congenital Anomalies. *Cytogenet Genome Res*. 2019 Nov 30. doi: 10.1159/000504238.

7. Rivero EM, Martinez LM, **Bruque CD**, Gargiulo L, Bruzzzone A, Lüthy IA. "Prognostic significance of alpha2- and beta2-adrenoceptor gene expression in breast cancer patients". *Br J Clin Pharmacol*. 2019 Jun 19. doi: 10.1111/bcp.14030

6. M. Delea, L. Espeche*, **C.D. Bruque***, M.P. Bidondo, L.S. Massara, J. Oliveri, P. Brun, V. Cosentino, . Martinoli, N. Tolaba, C. Picon, M.E. Ponce Zaldua, S. Avila, V. Gutnitzky, M. Perez, L. Furforo, N.D. Buzzalino, R. Liascovich, B. Goisman, M. Rittler, S. Rozental, P. Barbero, L. Dain. Genetic imbalances in Argentinean patients with congenital conotruncal heart defects. *Genes (Basel)*. 2018 Sep 11;9(9). pii: E454. doi: 10.3390/genes9090454

***Theses author contributed equally to this work**

5. Simonetti L*, **Bruque CD***, Fernández CS, Benavides-Mori B, Delea M, Kolomenski JE, Espeche LD, Buzzalino ND, Nadra AD, Dain L. CYP21A2 mutation update: Comprehensive analysis of databases and published genetic variants. *Hum Mutat*. 2018 Jan;39(1):5-22. doi: 10.1002/humu.23351. Epub 2017 Nov 6.

***Theses author contributed equally to this work**

4. Espeche LD, Chiauzzi V, Ferder I, Arrar M, Solari AP, **Bruque CD**, Delea M, Belli S, Fernández CS, Buzzalino ND, Charreau EH, Dain LB. Distribution of FMR1 and FMR2 Repeats in Argentinean Patients with Primary Ovarian Insufficiency. *Genes (Basel)*. 2017 Aug 16;8(8). pii: E194. doi: 10.3390/genes8080194.
3. **Bruque CD**, Delea M, Fernández CS, Orza JV, Taboas M, Buzzalino N, Espeche LD, Solari A, Luccerini V, Alba L, Nadra AD, Dain L. Structure-based activity prediction of CYP21A2 stability variants: A survey of available gene variations. *Sci Rep*. 2016 Dec 14;6:39082. doi: 10.1038/srep39082.
2. Fernández CS, **Bruque CD**, Taboas M, Buzzalino ND, Espeche LD, Pasqualini T, Charreau EH, Alba LG, Ghiringhelli PD, Dain L. Misregulation effect of a novel allelic variant in the Z promoter region found in cis with the CYP21A2 p.P482S mutation: implications for 21-hydroxylase deficiency. *Endocrine*. 2015 Sep;50(1):72-8. doi: 10.1007/s12020-015-0680-0. Epub 2015 Jul 17.
1. Taboas M, Gómez Acuña L, Scaia MF, **Bruque CD**, Buzzalino N, Stivel M, Ceballos NR, Dain L. Functional studies of p.R132C, p.R149C, p.M283V, p.E431K, and a novel c.652-2A>G mutations of the CYP21A2 gene. *PLoS One*. 2014 Mar 25;9(3):e92181. doi: 10.1371/journal.pone.0092181. eCollection 2014.

Capítulo de Libros

1. Pérez Piñero C., Rivero E.M., Gargiulo L, Rodríguez E.M., **Bruque C.D.**, Bruzzone A., Lüthy I.A.. Adrenergic receptors in breast cancer ISSN: 0079-6603 - Progress in Molecular Biology and Translational Science. 11 July 2022.

Publicaciones en revistas nacionales

1. Análisis de anomalías cromosómicas, desbalances genómicos y variantes de secuencia como causa de cardiopatías congénitas. M. Delea, S. Massara, C.D. Bruque, L.D. Espeche, M.I. Taboas, P. Barbero, M.P. Paz Bidondo, R. Liascovich, B. Groisman, V. Cosentino, C. Martinoli, L. Furforo, M. Ritler, E. Kolomenski, J. Oliveri, P. Brun, S. Rozental, L. B. Dain. *Rev. argent. salud publica*. 13: 1-8, 5/02/2021.

Publicaciones en preprint

2. 2PDF Proof: Mol. Biol. Evol. Functional evidence in LRP5 supporting that Neanthertals and Desinovans had a genetically determined high bone mass selectively erased in Anatomical Modern Human. Neus Roca-Ayats, Iago Maceda, Carlos David Bruque, Núria Martínez-Gil, Natàlia Garcia-Giralt, Mónica Cozar, Leonardo Mellibovsky, Wim van Hul, Oscar Lao*, Daniel Grinberg*, Susanna Balcells* *co-last
1. Francisco Pisciotano, Clara Campos, Clementina Penna, Carlos David Bruque, Toni Gabaldón, Patricia Saragüeta .Gamete interaction protein evolution evinces Pantherines hybridizing history doi: <https://doi.org/10.1101/2022.03.22.485370>.

Becas, Subsidios Obtenidos, Premios y Distinciones

Becas / Proyectos con becas / coordinador / Investigador Responsable

2022 - Beca de Investigación SALUD INVESTIGA 2021-2022 Categoría: Investigación traslacional Múltiples investigadores. Coordinador. Creación e implementación de una red patagónica de atención, asesoramiento y diagnóstico genético para garantizar el acceso a la salud en el contexto de hospitales generadores de conocimiento. Hospital de Alta Complejidad El Calafate SAMIC. Coordinador: Bruque Carlos David.

2021 - Beca de Investigación SALUD INVESTIGA 2021-2022 Categoría: Hospitales Nacionales Coordinador/Becario. Título: Implementación de la unidad de conocimiento traslacional hospitalaria patagónica en el hospital de alta complejidad El Calafate SAMIC.

2020 - Beca de Investigación SALUD INVESTIGA 2020-2021 Categoría: Individual. Becario .Estudio molecular de hipoacusias hereditarias. Análisis de Mutaciones a gran escala. Correlación Genotipo/Fenotipo.

2018 - Beca de Investigación SALUD INVESTIGA "Dr. Abraam Sonis " 2018-2019 Categoría: Individual. Becario. El proyecto ganador es: "Estudio de variaciones genéticas como causa de cardiopatías congénitas".

2015 - Beca de finalización de doctorado CONICET TIPO II. Tema: "Análisis bioinformática y funcional de mutaciones novedales en la deficiencia de 21-hidroxilasa".

2012 - 2015 Beca doctoral para fortalecimiento institucional MinCyT-ANLIS. Tema: Caracterización molecular de anomalías genómicas y mejor entendimiento de la relación genotipo fenotipo en pacientes con defecto congénito en Hiperplasia Suprarrenal Congénita. En el Laboratorio de la Dra. Liliana Dain, Centro Nacional de Genética Médica – ANLIS-Malbrán e IBYME

Subsidios como Investigador Responsable

2017 Subsidio FAJR 2017 – Subsidio otorgado de la fundación Alberti J Roemmers titulado: "Análisis funcionales de variantes novedales en regiones regulatorias del gen CYP21A2" U\$S1800.-

2015 Subsidio FOCANLIS 2015 –Titulado: "Búsqueda y caracterización molecular y biológico de variantes de secuencia en regiones regulatorias del gen CYP21A2 en la deficiencia de 21-hidroxilasa" U\$S15000.-. A cargo del subsidio por la renuncia del director anterior.

Subsidios como grupo responsable

INC convocatoria 2022. Título: Caracterización genómica de biopsias de cáncer de mama de pacientes de la Patagonia Austral para el estudio de perfiles moleculares: correlación con variables epidemiológicas, de ancestría y de progresión tumoral. Hospital de Alta Complejidad "El Calafate" SAMIC Director: Facundo Peloroso. Grupo: Guillermo Corró, Monica Paola Bellazi, Romina Soledad Navarro, Carlos David Bruque, Cecilia Pérez Piñero, María Sol Rodríguez, Isabel Luthy, Josefina Campos, Tomás Poklépovich, Francisco Pisciotto, Maria Clara Campos.

PICTO-UCTH - 003-2021 - Título: Estudio genómico en una cohorte de pacientes refractarios a la infección por SARS-CoV-2 y no respondedores a Sputnik-V. Perspectivas para el desarrollo de planes de vacunación efectivos y el diseño racional de vacunas contra beta-coronavirus. Director: Dr. Guillermo Corró; Grupo Responsable: Dr. Carlos David Bruque y Dr. Facundo Germán Pelorosso. Grupo Colaborador: Dra. Lorena Itatí Ibañez, Med. Virna Almeida, Bioq. Romina Soledad Navarro, Lic. María Florencia Pavan, Téc. Mónica Paola Bellazzi.

Subsidios como colaborado

FOCANLIS 2022 ANLIS- Malbrán. Título: Desarrollo e implementación de nuevas metodologías para el diagnóstico de Hiperplasia Suprarrenal Congénita por déficit de 21-hidroxilasa en Argentina. Director del Proyecto: Taboas Melisa. EX-2021-108916996- -APN-DACAIYSGHANLIS FOCANLIS 2022-

2022 FOCANLIS ANLIS- Malbrán. Título: Diseño y prueba de un panel de genes para tres áreas del CNGM. Hipercolesterolemias Severas, Pancreatitis Hereditaria y Displasias Esqueléticas. Director del Proyecto: Paola Celina Jablonski. EX-2021-108916996- -APN-DACAIYSGHANLIS FOCANLIS 2022-

PIP 2021-2023 GI CONICET. Título del proyecto: Estudio molecular de hipoacusias hereditarias. Análisis de Mutaciones y Funcionalidad Proteica en peces Cebra (Danio rerio). Director del proyecto: Dra. Dalamon Viviana, Codirector: Plazas, Paola Viviana. Colaborador Bioinformática y Biología Molecular. Área: Biología Molecular. Monto: \$730.000,00.- Código del Subsidio: 11220200102690CO

PICT-2018. Agencia nacional de promoción científica. Título del proyecto: Desarrollo de un biosensor de arsénico en aguas en un dispositivo de flujo lateral basado en una interacción proteína-ADN: SensAr-CF. Director del Proyecto: Dr. Gasulla, Javier . Colaborador Bioinformática y diseño de estrategia molecular: Dr. Bruque, Carlos David. Área: Tecnología del Medio Ambiente. Monto: \$273,000. Código de subsidio: PICT-2018- 01280

Universidad de Buenos Aires. Integrante del subsidio Proyectos de investigación y desarrollo en áreas estratégicas con impacto social (PIDAE). 2019-20. Titulado: Biomarcadores salivales como herramienta diagnóstica en las espondiloartropatías, Rol: Investigador asesor en bioinformática, Facultad de Odontología, \$898,500.00. Referencia: EXP-UBA: 30.241/2019 -Adjudicación y Financiación PIDAE

Fondos Concursables ANLIS (FOCANLIS) 2013. Análisis funcionales, bioinformáticos y de correlación genotipo-fenotipo en la deficiencia de 21-hidroxilasa Período Marzo 2014-Febrero 2016. Monto \$140.000.-

PID-Clinico 2012-0060, ANPCYT (período de ejecución, 2015-2020): . Defectos genómicos en anomalías congénitas múltiples y cardiopatías congénitas Institución Beneficiaria: CNGM, ANLIS. Institución adoptante: Hospital El Cruce, Florencio Varela, Pcia. de Buenos Aires. Monto \$2.000.000.-

Premios Nacionales

2022 - Premio (compartido) al mejor póster de la Sesión de Comunicaciones Libres de Genética Humana del L Congreso Argentino de Genética y II Jornadas Regionales SAG-NEA organizado por la

Sociedad Argentina de Genética. Caracterización molecular del módulo rccx en pacientes con deficiencia de 21-hidroxilasa en argentina Claps A., C.S. Fernandez, **C.D. Bruque**, S. Belli, M. Stivel, T. Pasqualini, M. Delea, L. Espeche, L.B. Dain, M.I. Taboas. Corrientes, Argentina, 2 al 5 de octubre de 2022.

2022 Premio Mejor Poster XII Argentine Congress of Bioinformatics and Computational Biology (XIICAB2C): Enzymatic rational design guided by structural bioinformatics: Enhancing the affinity of PP1 to microcystin-LR with saturated mutagenesis followed by docking. E. Alba-Posse, C. D. Bruque, J. Gasulla and A. D. Nadra. Corrientes (Capital), Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura (UNNE). 24-25 November 2022

2021 - Premio Mejor poster sección de Genética LXVI Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC) GJB2 and GJB6 genetic variant curation in a non-syndromic hearing loss cohort from Argentina. Buonfiglio, P. I.; **Bruque, C. D.**; Menazzi, S.; Francipane, L.; Lotersztejn, V.; Elgoyhen, A.B.; Dalamón, V. K.; Aceptado para ser presentado en la Reunión Conjunta SAIC. SAI. AAFE. NANOMED-AR, 17 al 20 noviembre de 2021 y para ser publicado en suplemento de Medicina 81, 2021.

2020 - Mejor Trabajo, comunicación oral - Área: Biotecnología Sociedad Argentina de Bioquímica y Biología Molecular.- Enhancement of a microcystin biosensor by mutants molecular screening with vina and foldx. Alba Posse E., **Bruque C. D.**, Gasulla J., Carriquiriborde P., Nadra A. D. Reunión conjunta SAIB-SAMIGE 2 al 5 de Noviembre 2020. Online

2019 - Distinción al mejor póster. Área: GENÉTICA MÉDICA. XVII Congreso Latinoamericano de Genética - Asociación latinoamericana de Genética ALAG - Whole exome sequencing in hereditary hearing loss argentinean patients: a step by step road to the success. Buonfiglio P., **C.D. Bruque**, V. Lotersztejn, E. Goldschmidt, S. Menazzi, B. Paoli, A.B. Elgoyhen, V. Dalamón. 6 al 9 de octubre de 2019, Mendoza, Argentina.

2018 - Premio a mejor charla en el 3SAJIB – 3er Simposio Argentino de Jóvenes Investigadores en Bioinformática. - "ZPs and Juno molecular positive selection along Pantherinae lineage" C. Penna, F. Pisciotano, **C.D. Bruque**, P. Saragüeta. 28 y 29 de Junio en la Fundación Instituto Leloir (FIL) en Buenos Aires y fue organizado por el Grupo de Estudiantes de Bioinformática y Biología Computacional de Argentina (RSG-Argentina)

2015 – 2 Premio/Mención LX Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC) – Mar del plata, Argentina. - Enfoque Bioinformático Para Predecir El Posible Efecto Deletereo De Variantes De Secuencia En Pacientes Con Deficiencia De 21 Hidroxilasa. **Carlos David Bruque**, Cecilia Soledad Fernández, Marisol Delea, Juan Victoriano Orza, Alejandro Daniel Nadra y Liliana Daín.

Premios Internacionales

2024- Poster Prize - 2024 - Human Genome Meeting. Advancing insights into hearing loss: Unveiling novel variants and pathogenic pathways through a strategic multistep genetic analysis and pre-clinical research in Zebrafish. P.I. Buonfiglio, C.D. Bruque, M.V. Pace, V. Lotersztejn, S. Grinberg, B. Paoli, S. Menazzi, P. Plazas, A.B. Elgoyhen1, V. Dalamón. April 8th to 10th, 2024 in Rome, Italy.

2020 - Best Paper Award from the 1st International Electronic Conference on Genes: Theoretical and Applied Genomics. IECGE2020 - Genetic analysis algorithm for the study of patients with Multiple Congenital Anomalies and isolated Congenital Heart Disease Authors: M., L.S. Massara, L. D. Espeche, M. P.

Bidondo, J. Oliveri, P. Brun, M. Fabbro, M. Galain, C. S. Fernandez, M. I. Taboas, **C. D. Bruque**, E. Kolomenski, A. Izquierdo, A. Berenstein, P. Barbero, V. Cosentino, C. Martinoli, M. Vilas, M. Rittler, R. Mendez, L. Furforo, R. Liascovich, B. Groisman, S. Rozental, L. Dain.

Distinciones

2019 Designación de Categoría de Docente Invitado se otorga a aquellos profesionales que poseen condiciones de reconocimiento de méritos académicos o científicos. Área: Bioinformática Resolución 0553/19. Universidad Nacional de Misiones. Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales.

Formación de Recursos Humanos

En curso

Magister - C.D. Bruque, PhD Supervision of the Ana Leticia Fernandes Gomes (a57712) master student from University of Algarve, Faro, Portugal, with the project "Molecular genetics and bioinformatics approach of gene variants in genes associated with familial hypertrophic cardiomyopathy." Start: May 4 of 2023. Dissertation: 31th of November.

Tesis de Maestria. Director: Dr. C.D. Bruque Tesis de Maestria en Biología Molecular Médica Tesista: Luis Enrique Gómez- Medico Cardiólogo. Título: "Análisis genético en una cohorte de pacientes con enfermedades cardiovasculares hereditarias: identificación de variantes genéticas asociadas, su correlación con el fenotipo y su impacto en el pronóstico clínico."

Tesis de Maestria. Director: Dr. C.D. Bruque. Codirector: Dr. F. Pisciotano. Tesista: Silvana Panizzo. "Inteligencia Artificial aplicada en la detección de genes y variantes génicas en el diagnóstico de Muerte Súbita." - Universidad Tecnológica Nacional - Buenos Aires - Argentina

Tesis doctoral - Director: Dr. C.D. Bruque. Codirector: Dr. F. Simonetti. Tesinista: Agustin Izquierdo Título: "Desarrollo de estrategias bioinformáticas para búsqueda de genes y variantes génicas asociados a muerte súbita" - Universidad de Quilmes - Buenos Aires - Argentina

Tesis doctoral - Director Dra. Teresita Ferrary. Codirector: C.D. Bruque Tesista: Armada Mariana - Título: Estudio de la enfermedad periodontal en pacientes con síndrome de Down. Relación con la presencia de marcadores inflamatorios, de pérdida ósea periodontal y de polimorfismo genético. Facultad de Odontología - Universidad de Buenos Aires.

Finalizadas

Tesis de Licenciatura - Director Asistente de la tesina de Licenciatura del estudiante Emilio Kolomenski - Título: Implicancias estructurales de variantes génicas en el gen NKX2.5 en cardiopatías congénitas. Marzo 2018. Director Dr. Alejandro Nadra. Facultad de Ciencias Exactas y Naturales - Universidad de Buenos Aires.

Antecedentes Docentes

2024-Genética Humana Presencial– Docentes a cargo de la Dra. Liliana Dian y el Dr. Ezequiel Surace. 30 de abril al 4 de julio– FCEyN – UBA – Argentina. Teórico-Práctico con examen final

2023-Capacitaciones de la Red Federal de Genómica y Bioinformática. Area: Genética Molecular Humana
Docentes: Marisola Delea, Sandra Rozental, Romina Armando, Agustión Izquierdo, Carlos David Bruque, Julián Sánchez Loria. 22 de agosto hasta el 31 de agosto. Unidad de Conocimiento Traslacional Hospitalaria Patagónica. El Calafate SAMIC.

2023-Genética Humana Presencial– Docentes a cargo de la Dra. Liliana Dian y el Dr. Ezequiel Surace. 8 de mayo al 16 de junio– FCEyN – UBA – Argentina. Teórico-Práctico con examen final

2022-Genética Humana V2.0 – Docentes a cargo de la Dra. Liliana Dian y el Dr. Ezequiel Surace. 9 de mayo al 3 de junio– FCEyN – UBA – Argentina. Teórico-Práctico con examen final

2022- Curso de real time – Docentes a cargo de la Dra. Cecilia Fernandez y Dr. Bruque Carlos David. Consejo de Genética - Sociedad Argentina de Investigación Clínica. Mayo 2022

2021-Genética Humana V2.0 – Docentes a cargo de la Dra. Liliana Dian y el Dr. Ezequiel Surace
- Curso de Posgrado – Docente de Trabajos Prácticos - 10 de mayo al 4 de junio– FCEyN – UBA – Argentina. Teórico-Práctico con examen final

2020-Genética Humana V2.0 – Docentes a cargo de la Dra. Liliana Dian y el Dr. Ezequiel Surace - Curso de Posgrado – Docente de Trabajos Prácticos - 15 de junio al 8 de julio– FCEyN – UBA – Argentina. Teórico-Práctico con examen final

2020-Genética Humana – Docentes a cargo de la Dra. Liliana Dian y el Dr. Ezequiel Surace - Curso de Posgrado – Docente de Trabajos Prácticos - 15 de junio al 8 de julio– FCEyN – UBA – Argentina. Teórico-Práctico con examen final

2019-Genética Humana – Docentes a cargo de la Dra. Liliana Dian y el Dr. Ezequiel Surace - Curso de Posgrado – Docente de Trabajos Prácticos - 13 de mayo al 7 de junio – FCEyN – UBA – Argentina. Teórico-Práctico con examen final

2019-Ensembl Workshops Argentina 2019 - Director y coordinador - Cursos de posgrado orientados a bioinformática. Los mismos fueron dado por la docente Dr. Astrid Gall EMBO-EBI, Cambridge, Reino Unido. Las sedes fueron en Bs As Argentina: IBYME-INGEBI-CONICET(6 de mayo 2019); FLENI-CONICET(7 de mayo 2019); FCEyN-UBA(9 de mayo 2019); FFyB-UBA (10 de mayo 2019); UNaJ (13 de mayo 2019). Sedes en Misiones, Argentina: UNaM-IBS-Conicet, posadas (15 de mayo), IMiBio (20 de mayo), Puerto Iguazú.

2018 - Courses@crg BCN-Spain: chromatin and gene regulation - from gene to genome folding: Docente en Bioinformática -14 al 21 de diciembre del 2018 - IBYME – CONICET - Facultad de Ciencias Exactas y Naturales – UBA

2018 - Curso superior de genética médica - Docente Curso de Posgrado - Junio 2018 a Julio 2019- Centro nacional de Genética Médica - ANLIS-Malbrán.

2018 – Genética Humana – Docente A cargo de la Dra. Liliana Dian y el Dr. Ezequiel Surace - Curso de Posgrado – Docente de Trabajos Prácticos - 2 al 16 de Julio del 2017 - – FCEyN – UBA – Argentina. Teórico-Práctico con examen final

2018 - Epidemiología de las anomalías congénitas en la era genómica. A cargo de: Dr. Marcelo Martí - CELFI- DATOS - Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires. 7 al 18 de mayo de 2018. Teórico-Práctico con examen final

2017 – Introducción al modelado Molecular con python- Curso de Posgrado - Coordinador y docente a cargo. Del 2 de octubre del 2017 al 13 de octubre 2017 - Instituto de Biología y Medicina Experimental – IBYME-CONICET - Vuelta de Obligado 2490 - C1428ADN – CABA.

2017 – Genética Humana – Docentes A cargo de la Dra. Liliana Dian y el Dr. Ezequiel Surace - Curso de Posgrado – Docente de Trabajos Prácticos - 3 al 14 de Julio del 2017 - – FCEyN – UBA – Argentina.

2016 - Cromatina y regulación génica: del gen al genoma: Colaborador en el Área de Bioinformática -12 al 19 de diciembre del 2016 - IBYME – CONICET - Facultad de Ciencias Exactas y Naturales – UBA

2014 – Introducción al modelado Molecular- Curso de Posgrado - Coordinador y docente a cargo. Del 1 de diciembre del 2014 al 15 de diciembre 2014 - Instituto de Biología y Medicina Experimental – IBYME-CONICET - Vuelta de Obligado 2490 - C1428ADN – CABA.

2012 -2011 Instituto Didaktos – Red de profesores Coordinador Docente – Administrativo Encargado del seguimiento de alumnos y docentes, a nivel secundario y universitario. *REFERENCIAS: Lic. Mendez Soledad Marcela – Email: soledadm_85@hotmail.com Tel: 151559339430*

2012-2011 – “Cátedra de Anatomía y Fisiología Normal” Fundación Universidad Barceló. Facultad de Psicología. Docente dedicación parcial.

2010 – 2011 - EIDAS – Colegio Secundario Dr. Albert Schweitzer Profesor titular en el área de Ciencias Químicas y Biológicas. *REFERENCIAS: Rectora Vázquez Amelia Nélica – Tel: 4702 7755*

2003 – 2011 - Proyectarse Profesor. Desempeña tareas en el Área de apoyo escolar en el área de Exactas y Naturales. *REFERENCIAS: Email: deb.grunberg@hotmail.com Lic. Débora Grunberg – tel: 1559945871*

2006 – 2007 - Fundación Educar – Instituto Colegio Granaderos Profesor de Ciencias Biológicas y Ciencias Químicas. *Email: faillacepaula@hotmail.com Tel. (011) 59509500 Int: 2148.*

2007 – 2009 - “Elementos de prehistoria y arqueología americana para historiadores” Ayudante - Adhorem. Dictado de clases sobre técnicas de Datación y Evolución Humana. Universidad de Buenos Aires – UBA. Facultad de Filosofía y Letras. Jefe de Cátedra: Dr. Marcelo Campagno Investigador Adjunto CONICET.

2007 – 2008 - Escuela Primaria “La Aldea” Profesor de talleres extracurriculares relacionados con trabajo en grupos de expresión y recreación.

Presentaciones a Reuniones Científicas Nacionales e Internacionales

1. **2024 - International Symposium of Variants in the Genome (ISV)** Gomes A., Izquierdo A., Gomez E.L., Cifuentes H.M., de La Fuente S., Delea M., **Bruque C.D.** Comprehensive analysis of the literature and database variants in MYBPC3. MAY 13-15, PORTO, PORTUGAL 2024.
2. **2024 - Human Genome Meeting.** Advancing insights into hearing loss: Unveiling novel variants and pathogenic pathways through a strategic multistep genetic analysis and pre-clinical research in Zebrafish. P.I. Buonfiglio, C.D. Bruque, M.V. Pace, V. Lotersztejn, S. Grinberg, B. Paoli, S. Menazzi, P. Plazas, A.B. Elgoyhen1, V. Dalamón. April 8th to 10th, 2024 in Rome, Italy
3. **2023 - LXVIII Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC) GENETICS OF OSTEOPOROSIS (AND OTHER BONE PHENOTYPES), BEFORE AND AFTER GWAS** Daniel Grinberg, Natalia García-Giralt, Neus Roca-Ayats, Núria Martínez-Gil, Juan David Patiño-Salazar, Diana Ovejero, Carlos David Bruque, Leonardo Mellibovsky, Xavier Nogués, Adolfo Díez-Pérez2, Raquel Rabionet1, Susanna Balcells. 15-17 de noviembre de 2023 Hotel 13 de Julio – Mar del Plata PMID: 38051641
4. **2023 - LXVIII Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC) EVOLUTION OF IZUMO1-JUNO PROTEINS FUSION PAIR IN CARNIVORA** Clara Campos, Francisco Pisciotano, Carlos David Bruque, Patricia Saragüeta 15-17 de noviembre de 2023 Hotel 13 de Julio – Mar del Plata PMID: 38051641
5. **2023 - LXVIII Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC) THE PATAGONIAN HUMAN GENETICS NETWORK: INITIAL OUTCOMES** M.P.T. Vilte, C. Alvarado, J. Suils, S.S. Fernandez, M.S. Andersen, F. Pelorosso, M.V. Freire, M. Costa, P. Almazan, I. Navarro, J. Oliveri, L. Barrientos, M.S. Medrano, G. Gauna, A. M. Bravo, L. Thouyaret, F. Rodriguez, V. Sanchez, R. Armando, J. Lerena, M. Delea, M. S. Juchniuk, C.D. Bruque. 15-17 de noviembre de 2023 Hotel 13 de Julio – Mar del Plata PMID: 38051641
6. **2023 - LXVIII Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC) DETERIORATION OF ORAL HEALTH IN PEOPLE WITH ANKYLOSING SPONDYLITIS** B. Orman, M.L. Bianchi, A. Castro Escalante, G. Corró, C.D. Bruque, S.I. Costa, D.A. González, T. Ferrary. 15-17 de noviembre de 2023 Hotel 13 de Julio – Mar del Plata PMID: 38051641
7. **2023 LI Congreso Argentino de Genética. Síndrome de marfan: estudio molecular como herramienta de ayuda diagnostica en niños y adolescentes** Martinez, C; Bruque, C.D; Lotersztejn, V; Vazquez, F; Delea, M; Benitez, C; Stockdale, P. ,1 al 4 de octubre; Universidad Nacional de Río Cuarto, RN 36 km 601, Río Cuarto (Córdoba).
8. **2023 - Primer Congreso Internacional de la Asociacion Argentina de Salud Publica (AASAP).** Presentacion del trabajo: Red patagónica de atención, asesoramiento y diagnóstico genético para garantizar el acceso a la salud en el contexto de hospitales generadores de conocimiento. M.P. Teresita Vilte, C. Alvarado, S.S. Fernandez, M. S. Anderse, M. V. Freire, J. Suils, M. Costa, P. Almazan, I. Navarro, J. Oliveri, L. Barrientos, M.S. Medrano, G. Gauna, R. Armando, J. Lerena, M. Delea, M.S.Juchniuk. 31 de mayo al 2 de junio. CABA, Argentina.

9. **2022 LXVII Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC)** saic clinical, Molecular genetic and bioinformatic studies in patients with a family history of sudden death (750). R.S. Navarro, J.I. Fernandez Lopez, M. P Bellazzi, Patricia L. Perucca, M. Delea, L. Francipane, S. Menazzi³, S. V. Lopez, V. Cosentino, M. A. Elizar, H. J. Altube, G. Ontiveros, S. Andersen, G. Corró, C. D. Bruque. 16-19 de noviembre de 2022 Hotel 13 de Julio – Mar del Plata. Publicado en suplemento de Medicina Vol. 82 Supl. V - 2022 PMID: 36368022
10. **2022 LXVII Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC)** Mother-to-child anti-nef passive immunization prevents aids disease progression in hiv-1 vertically-infected children. (703) R.S. Navarro, S. Marino, M.P. Bellazzi, C.D. Bruque, G. Corró. 16-19 de noviembre de 2022 Hotel 13 de Julio – Mar del Plata. Publicado en suplemento de Medicina Vol. 82 Supl. V - 2022 PMID: 36368022
11. **2022 LXVII Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC)** Gamete recognition proteins in the light of comparative genomics (596) M.C. Campos, F. Pisciotto, C.D. Bruque and P. Saragüeta. 16-19 de noviembre de 2022 Hotel 13 de Julio – Mar del Plata. Publicado en suplemento de Medicina Vol. 82 Supl. V - 2022 PMID: 36368022
12. **2022 LXVII Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC)** Transient inflammatory gene expression triggers reorganization of chromatin topology associated to decidualization (429) L. Ant, F. Le Dily, J. Erramouspe, C.D. Bruque, M. Beato², P. Saragüeta. 16-19 de noviembre de 2022 Hotel 13 de Julio – Mar del Plata. Publicado en suplemento de Medicina Vol. 82 Supl. V - 2022 PMID: 36368022
13. **2022 XII Argentine Congress of Bioinformatics and Computational Biology (XIICAB2C):** Enzymatic rational design guided by structural bioinformatics: Enhancing the affinity of PP1 to microcystin-LR with saturated mutagenesis followed by docking. E. Alba-Posse, C. D. Bruque, J. Gasulla and A. D. Nadra. Corrientes (Capital), Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura (UNNE). 24-25 November 2022
14. **27th Workshop of the International Stroke Genetics Consortium ISGC 2022** “Rare variant analysis uncovers potential association of VNN2 with stroke outcome”Alcaide-Consuegra, G. Escaramís, U. Lazcano, M. Mola-Caminal, C.D. Bruque, C. Vives-Bauza, J. Jiménez, I. Fernández-Cadenas, GeneStroke consortium, S Balcells, R. Rabionet. Bordeaux, France, 21-23 September 2022
15. **2022 European Human Genetics Conference (EHGC)** P06.007. A identification of rare genetic variants associated with stroke outcome E. Alcaide-Consuegra, N. Martínez-Gil, G. Escaramís, U. Lazcano , M. Mola-Caminal, C.D. Bruque, C. Vives-Bauza, J. Jiménez, I. Fernández-Cadenas, S. Balcells, R. Rabionet. JUNE 11–14, 2022. Vienna, Austria.
16. **L Congreso Argentino de Genética y II Jornadas Regionales SAG-NEA organizado por la Sociedad Argentina de Genética.** Caracterización molecular del módulo rccx en pacientes con deficiencia de 21-hidroxilasa en argentina Claps A., C.S. Fernandez, C.D. Bruque, S. Belli, M. Stivel,

T. Pasqualini, M. Delea, L. Espeche, L.B. Dain, M.I. Taboas. Corrientes, Argentina, 2 al 5 de octubre de 2022.

17. **2022 European Human Genetics Conference (EHGC) P03.003** “Pathogenicity prediction for novel genetic variants related to Hearing Loss in a cohort of patients from Argentina” Buonfiglio P., Bruque C.D., Lotersztein V. , Menazzi S., Francipane L., Paoli B., Elgoyhen A.B., Dalamón V. June 11-14, 2022 in Vienna, Austria.
18. **2021 LXVI Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC)** GJB2 and GJB6 genetic variant curation in a non-syndromic hearing loss cohort from Argentina. Buonfiglio, P. I.; Bruque, C. D.; Menazzi, S.; Francipane, L.; Lotersztein, V.; Elgoyhen, A.B.; Dalamón, V. K.; Aceptado para ser presentado en la Reunión Conjunta SAIC. SAI. AAFE. NANOMED-AR, 17 al 20 noviembre de 2021 y para ser publicado en suplemento de Medicina 81, 2021. PMID: 34878408
19. **2021 LXVI Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC)** In silico identification of adrenergic receptor-associated miRNA expression as biomarkers for 100% disease-free survival in breast cancer subtypes. Elia E, Bruque CD, Rodríguez MS, Pérez Piñero C, Lüthy IA. Aceptado para ser presentado en la Reunión Conjunta SAIC. SAI. AAFE. NANOMED-AR, 17 al 20 noviembre de 2021 y para ser publicado en suplemento de Medicina 81, 2021. **PMID: 34878408**
20. **2021 LXVI Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC)** Chromatin spatial organization during decidualization. Ant, L.; Erramouspe, J.; Le Dily, F.; Bruque, C.D.; Panizzo, S.; Vallejo, G.; Pisciotano, F.; Beato, M.; Saragueta, P. Aceptado para ser presentado en la Reunión Conjunta SAIC. SAI. AAFE. NANOMED-AR, 17 al 20 noviembre de 2021 y para ser publicado en suplemento de Medicina 81, 2021. PMID: 34878408
21. **2021 LXVI Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC)** Comparative genomics to explore ZP evolution. Campos, M.C.; Penna, C.; Bruque, C.D.; Pisciotano, F.; Saragüeta, P. Aceptado para ser presentado en la Reunión Conjunta SAIC. SAI. AAFE. NANOMED-AR, 17 al 20 noviembre de 2021 y para ser publicado en suplemento de Medicina 81, 2021.. PMID: 34878408
22. **XI CAB2C- 11vo Congreso Argentino de Bioinformática y Biología Computacional.**
Exploring the genetic basis and evolution of Pantherine historical inter-specific hybridization Campos, M.C.; Penna, C.; Bruque, C.D.; Pisciotano, F.; Saragüeta, P. 8-12 Noviembre 2021 Free virtual conference with online streaming
23. **2021 European Human Genetics Conference (EHGC) P02.026.C** Genetic Variant Curation in GJB2 and GJB6 genes from an Argentinean cohort of hearing loss patients. P. I. Buonfiglio, C. D. Bruque, S. Menazzi, L. Francipane, V. Lotersztein, A. B. Elgoyhen, V. K. Dalamón; August 28-31, 2021.
24. **2021 European Human Genetics Conference (EHGC) - P05.052.B** - Sudden death: Bioinformatic analysis of genetic variants. M. Delea, G. Corró, L. Luce, M.C. Fabbro, M. Galain, J.E. Kolomenski,

C.S. Fernandez, M.P. Bellazzi, T. Castro, V.R. Consentino, L. Francipane, S. Menazzi, F. Giliberto, G. Ontiveros, L. Dain, C.D. Bruque. August 28-31, 2021.

25. **2020 LXV Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC).** Comprehensive analysis of genetic variants identified by whole exome sequencing in hearing impaired patients in Argentina. Buonfiglio P., Bruque C.D., Lotersztein V., Goldschmidt E., Plazas P., Elgoyhen A.B., Dalamon V. 10 al 13 de noviembre, 2020. PMID: 33418526
26. **2020 LXV Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC).** Effect of paclitaxel in combination with the beta2 adrenergic agonist salbutamol on breast cancer mda-mb-231 cell line growing in vivo. mechanism of action. Jabłoński M., Rivero E.M., Rodriguez M.S., Bruque C.D., Aparicio E., Perez-Piñero C., Luthy, I. 10 al 13 de noviembre, 2020. PMID: 33418526
27. **2020 LXV Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC).** Genetic analysis algorithm for the study of patients with congenital heart disease Delea M , Massara LS, Espeche LD, Bidondo MP, Oliver J, Brun P, Fabro M, Cosentino V, Taboas M, Bruque CD, Kolomenski E, Barbero P, Izquierdo A, Berenstein A, Fer- der I, Martinoli C, Liascovich R, Groisman B, Rozental S, Dain LB and the PID ACM-CC taskforce. 10 al 13 de noviembre, 2020. PMID: 33418526
28. **2020 LVI SAIB Meeting. Sociedad Argentina de Bioquímica y Biología Molecular.** BT-C04-116 Enhancement of a microcystin biosensor by mutants molecular screening with vina and foldx. PROGRAM. Alba Posse E., Bruque C. D., Gasulla J., Carriquiriborde P., Nadra A. D. SAIB-SAMIGE ONLINE.
29. **2020 1st International Electronic Conference on Genes: Theoretical and Applied Genomics Section: Applications of Genomic Technologies.** Genetic analysis algorithm for the study of patients with Multiple Congenital Anomalies and isolated Congenital Heart Disease Authors: Marisol Delea *, Lucia Soledad Massara, Lucia Daniela Espeche, María Paz Bidondo, Jaen Oliveri, Paloma Brun, Mónica Fabbro, Micaela Galain, Cecilia Soledad Fernandez, Melisa Ivana Taboas, Carlos David Bruque, Emilio Kolomenski, Agustin Izquierdo, Ariel Berenstein, Pablo Barbero, Viviana Cosentino, Celeste Martinoli, Mariana Vilas, Mónica Rittler, Rodrigo Mendez, Lilian Furforo, Rosa Liascovich, Boris Groisman, Sandra Rozental, Liliana Dain. 2020
30. **2020 5 Simposio de Jóvenes investigadores en Bioinformática.** MICROCYSTIN DETECTION IMPROVEMENT BASED IN PROTEIN PHOSPHATASE 1 (PP1) ENHANCEMENT Alba Posse E., Bruque C. D., Gasulla J., Carriquiriborde P., Nadra A. D. 14 de Agosto 2020
31. **2020 European Human Genetics Conference (EHGC) - P02.22.C** - In silico and in vivo analyses of novel variants identified by Whole Exome Sequencing in Argentinean deaf patients: to be or not be pathogenic. Paula I. Buonfiglio, Carlos D. Bruque, Ernesto Goldschmidt, Vanesa Lotersztein,

Sebastián Menazzi, Bibiana Paoli, Paola Plazas, Ana B. Elgoyhen, Viviana K. Dalamón. European Human Genetics Virtual Conference - ESHG 2020.2 - Live in Your Living Room - JUNE 6–9, 2020

32. **2020 European Human Genetics Conference (EHGC) P04.37.A** - Functional evidence supporting the hypothesis that Neanderthals and Denisovans had a genetically specified high bone mass negatively selected in anatomically modern humans. Roca-Ayats, Iago Maceda, Carlos David Bruque, Monica Cozar, Natalia Garcia-Giralt, Leonardo Mellibovsky, Wim Van Hul, Oscar Lao, Daniel Grinberg, Susanna Balcells. European Human Genetics Virtual Conference - ESHG 2020.2 - Live in Your Living Room - JUNE 6–9, 2020
33. **2019 X Asociación Argentina de Bioinformática y Biología Computacional (A²B²C)** Update of genetic variants in the NKX2.5 gene. Kolomenski J.E., Delea M., Simonetti L., Fabbro M.C., Bruque C.D., Dain L and Nadra A.D. November 11-13, 2019. La Nave Cultural, National University of Cuyo, Mendoza city, Argentina.
34. **2019 LXIV Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC).** Adrenergic receptors in breast cancer: differential effects of α 2A and 2C-adrenergic receptor expression on tamoxifen sensitivity in stably transfected luminal MCF-7 cells. Aparicio E., Rivero E., Bruque C.D., Rodríguez, M.S., Bruzzone A., Perez-Piñero C., Luthy I. 13 al 16 de Noviembre, Mar del plata, Argentina. PMID: 32692316
35. **2019 LXIV Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC).** Preliminary Ankylosing spondylitis saliva proteomic analysis. Orman B., Sanchez Ratto N., Bruque C.D., Bianchi L., Quinteros Villarruel E., Ferrary T. 13 al 16 de Noviembre, Mar del plata, Argentina. PMID: 32692316
36. **2019 LXIV Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC).** Molecular genetic studies in a large Argentinean cohort (1152) of 21-Hydroxylase deficient patients and related individuals. Taboas M., Fernández C.S., Bruque C.D., Benavides-Mori B., Belli S., Stivel M., Pasqualini T., Alba L., Delea M., Espeche L., Charreau E., Buzzalino N. and Dain L. 13 al 16 de Noviembre, Mar del plata, Argentina. PMID: 32692316
37. **2019 - XVII Congreso Latinoamericano de Genética - Asociación latinoamericana de Genética ALAG** Utilidad del exoma clínico en el diagnóstico diferencial de enfermedades genéticas poco frecuentes: reporte de un caso de Síndrome Schuurs-Hoeijmakers. Cantarella F, Espeche LD, Menazzi S, Bruque CD, Capelli M, Loreti N, Ferreiro V. 6 al 9 de octubre de 2019, Mendoza, Argentina.
38. **2019 - XVII Congreso Latinoamericano de Genética - Asociación latinoamericana de Genética ALAG** Whole exome sequencing in hereditary hearing loss argentinean patients: a step by step road to the success. Buonfiglio P., C.D. Bruque, V. Lotersztein, E. Goldschmidt, S. Menazzi, B. Paoli, A.B. Elgoyhen, V. Dalamón. 6 al 9 de octubre de 2019, Mendoza, Argentina.

39. **2019 - 73° congreso argentino de bioquímica** - Buenos Aires, Argentina Del 20 al 23 de agosto 2019 Determinación del cariotipo en la era de la citogenómica. Espeche L., Warsztatzka M. B., Buchiniz S., Pérez M., Móllica M. E., Bugatto V., Montes W., Sadowski M., Torchinsky E., Aguirre N., Polanski C., Claps A., Delea M., Massara S., Bruque C.D., Taboas M., Dain L., Buzzalino N., Pastore P., Benavidez Mori B., Castro T., Damia A., Solari A., Furforo L., Rozental S.
40. **2019- European Human Genetics Conference (EHGC) - E-P16.1 - Omics/Bioinformatics** Swedish Exhibition and Congress Centre Mässans Gata/Korsvägen, 412 94 Göteborg, Sweden . June 15–18 Structural evaluation of genetic variations in CYP21A2 gene. Bruque C.D., Kolomenski J.E., Taboas M., Benavides-Mori B., Castro T., Lotersztejn V., Solari A., Bevilacqua F., Buzzalino N., Nadra A.D., Fernandez C.S., Dain L.
41. **2018 - 17° Congreso Internacional de Medicina Interna del Hospital de Clínicas de Buenos Aires Nuevo Centro de Convenciones de la Ciudad de Buenos Aires**, Buenos Aires. 14-17 de agosto. Análisis predictivo del efecto fisiopatogénico de variantes de significado incierto: ejemplo de mutaciones pequeñas en marco presentes en pacientes con DMD/DMB. L. Luce; C .Mazzanti; M. Carcione; C.D. Bruque; I. Szijan; F. Giliberto.
42. **2018 - European Human Genetics Conference (EHGC) - P16.29A / A. Omics/Bioinformatics** MiCo – Milano Congressi - Milano - Italy. June 16–19, 2018- *CYP21A2* mutation update: Comprehensive analysis of databases and published genetic variants. C.D. Bruque; L. Simonetti; C.S Fernández; B. Benavides-Mori B; M. Delea; J.E. Kolomenski, L.D. Espeche; N.D. Buzzalino; A.D. Nadra; L. Dain.
43. **2018 - European Human Genetics Conference (EHGC) - E-P01.43. Reproductive Genetics/Prenatal Genetics** - MiCo – Milano Congressi - Milano - Italy. June 16–19, 2018 Distribution of FMR1 and FMR2 repeats in Argentinean patients with primary ovarian insufficiency L. D. Espeche; V. Chiauuzzi; I. Ferder; M. Arrar; A. P. Solari; C. D. Bruque; M. Delea; S. Belli; C. S. Fernández; N. D. Buzzalino; E. H. Charreau; L. Dain.
44. **2018 - European Human Genetics Conference (EHGC) - P02.13D / D. Sensory disorders (eye, ear, pain)** MiCo – Milano Congressi - Milano - Italy. June 16–19, 2018 - Large-scale molecular analysis of Hereditary Hearing Loss genes in Argentinean deaf patients: looking for a needle in a haystack. P. I. Buonfiglio; C. D. Bruque; V. Lotersztejn; E. Goldschmidt; A. B. Elgoyhen; V. K. Dalamón.
45. **2018 -3° Simposio Argentino de Jóvenes Investigadores en Bioinformática** Fundación Instituto Leloir - Buenos Aires- Argentina - June 9 - ZPs and Juno molecular positive selection along Pantherinae lineage. C. Penna, F. Pisciotano, C.D. Bruque, P. Saragueta.
46. **2018 - XXXVI Congreso Nacional de cardiología-** Hotel InterContinental Mendoza Mendoza - Argentina - 31 de mayo, 1 y 2 de junio de 2018 - Implicancias estructurales de variantes génicas del gen NKX2.5 en cardiopatías congénitas. E.J. Kolomenski; ; M. Delea; L. Simonetti; M .Taboas; ; N.D. Buzzalino; L. Dain; A.D. Nadra
47. **2018 - IV International Congress in Translational Medicine** Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina - March 27-28 - Development of a combined algorithm to detect genetic causes of multiple genetic causes of multiple congenital anomalies and

- isolated congenital heart disease. M. Delea, S. Massara, L.D. Espeche, C.D. Bruque, P.M. Bidondo, J. Oliveri, P. Brun, P. Barbero, V. Cazayous, L. Furforo, V. Cosentino, C. Martinoli, M. Rittler, S. Rozental, L. Dain and the PID ACM-CC taskforce.
48. **2017 - LXII Annual Meeting of the Society of Clinical Research Argentina (SAIC)** – Buenos Aires, Argentina. November 13-17, (2017). Characterization of the regulation of the regions of the CYP21A2 gene. M. Alvarez, S. Menazzi, C.D. Bruque, L. Espeche, M. Delea, L. Alba, S. Belli, T. Pasqualini, L. Dain, C.S. Fernández. Oral
 49. **2017 - LXII Annual Meeting of the Society of Clinical Research Argentina (SAIC)** – Buenos Aires, Argentina. November 13-17, (2017). Molecular diagnosis of the 21-hydroxylase deficiency B. Benavides, M. Taboas, N. Buzzalino, L. Espeche, M. Delea, C.D. Bruque, L. Alba, S. Belli, T. Pasqualini, L. Dain, C. Fernández. Oral
 50. **2017 - LXII Annual Meeting of the Society of Clinical Research Argentina (SAIC)** – Buenos Aires, Argentina. November 13-17, (2017). Pathogenicity analysis of small in-frame deletions in DMD/DMB patients: reaching certainty of uncertainty L.N. Luce, M. Carcione, C. Mazzanti, C.D. Bruque, F. Giliberto. Oral
 51. **2017 - LXII Annual Meeting of the Society of Clinical Research Argentina (SAIC)** – Buenos Aires, Argentina. November 13-17, (2017). Analysis of an Argentinean family with conotruncal congenital heart disease M. Delea, N. Tolaba, S. Vishnopolska, P. Huidobro, L. Espeche, C.D. Bruque, C.S. Fernandez, M. Martí, L. Dain. Oral
 52. **2017 - LXII Annual Meeting of the Society of Clinical Research Argentina (SAIC)** – Buenos Aires, Argentina. November 13-17, (2017). Structure-Based analysis of genetic variants in NKX2.5, GATA4 and ZIC3, and their implication in congenital heart disease J. E. Kolomenski; C.D. Bruque; M. Delea; L. Simonetti; C.S. Fernández; L. Espeche; N. Buzzalino; A.D. Nadra; L. Dain. Oral
 53. **2017 - LXII Annual Meeting of the Society of Clinical Research Argentina (SAIC)** – Buenos Aires, Argentina. November 13-17, (2017). Generation of a SNV database for NKX2.5, a gene associated with congenital heart disease. J.E. Kolomenski; L. Simonetti; M. Delea; C.D. Bruque; C.S. Fernández; L. Espeche; N. Buzzalino; L. Dain; A.D. Nadra. Poster
 54. **2017 - LXII Annual Meeting of the Society of Clinical Research Argentina (SAIC)** – Buenos Aires, Argentina. November 13-17, (2017) "CYP21A2 Mutation Update: Comprehensive Analysis of Databases and Published Genetic Variants". L. Simonetti, C.D. Bruque, A.D. Nadra, L. Dain. Oral
 55. **2017 - LXII Annual Meeting of the Society of Clinical Research Argentina (SAIC)** – Buenos Aires, Argentina. November 13-17, (2017) "Large-scale molecular study of hereditary hearing loss genes in deaf patients: wide range of possibilities" P. Buonfiglio, C.D. Bruque, V. Lotersztein, A.B. Elgoyhen, V. Dalamón. Oral

56. **2017 - European Human Genetics Conference (EHGC) – 2017**, Copenhagen, Denmark. “Structure-based prediction of CYP21A2 novel variants: A survey of gene variations” CS. Fernández, CD Bruque, M. Delea , J.V. Orza, M. Taboas, N Buzzalino, L.D. Espeche, A Solarí, V. Luccerini, L. Alba, A.D. Nadra and L. Dain
57. **2016 - LXI Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC) – Mar del plata, Argentina. November 15-19, (2016) - TOWARDS THE GENERATION OF A DATABASEDESIGNED FOR HEALTH SPECIALISTS: THE -HY-DOXYLASE DEFICIENCY AS A CASE STUDY -** Leandro Simonetti, Carlos D. Bruque, Francisco Pisciotano, Cecilia S. Fernández, Alejandro Nadra, Liliana Dain.
58. **2016 - LXI Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC) – Mar del plata, Argentina. November 15-19, (2016) STRUCTURE-BASED PREDICTION OF CYPANOVEL VARIANTS: A SURVEY OF GENE VARIATIONS -** Carlos David Bruque, Marisol Delea, Leandro Simonetti, Juan Orza, Noemí Buzzalino, Lucía Espeche, Belén Bena-vides, Alejandro Nadra, Liliana Dain, Cecilia Fernández.
59. **2016 - LXI Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC) – Mar del plata, Argentina. November 15-19, (2016) - GENOMIC DIAGNOSIS IN PATIENTS WITH INTEL-LECTUAL DISABILITY BY MLPA AND ARRAY-CGH INA PUBLIC GENETIC CENTER IN ARGENTINALucía Daniela Espeche, Andrea Solarí, Marisol Delea, Lilian Furforo, Carlos David Bruque, Belén Benavidez Mori, Ma. Ángeles Mori, Julián Nevado, Sandra Rozental**
60. **2016 - European Human Genetics Conference (EHGC) - P03.14B – 2016**, Barcelona, Spain. Molecular analysis of CYP21A2 gene in Argentine patients with congenital adrenal hyperplasia. C.S. Fernandez, M. Taboas, C.D. Bruque, N. Buzzalino, L. Espeche, M. Delea, A. Nadra, N. Ceballos, L. Alba, L. Dain.
61. **2015 – LX Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC) – Mar del plata, Argentina. -** Enfoque bioinformático para predecir el posible efecto deletéreo de variantes de secuencia en pacientes con deficiencia de 21 hidroxilasa. Carlos David Bruque, Cecilia Soledad Fernández, Marisol Delea, Juan Victoriano Orza, Alejandro Daniel Nadra y Liliana Daín.
62. **2015 - XXVII Reunión Anual Sociedad Argentina de Protozoología (SAP) -15 al 17 de Noviembre de 2015 - Museo Argentino de Ciencias Naturales - Av. Angel Gallardo 490 - Ciudad Autónoma de Buenos Aires- Secuencia y estructura del factor de elongación 2 de *Trypanosoma cruzi* en las seis unidades discretas de tipificación.** Leandro Simonetti, Carlos D Bruque, Maximiliano Juri Ayub, Silvia A Longhi.
63. **2015 – LX Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC) – Mar del plata, Argentina. -** Análisis in silico de la importancia pronóstica de la expresión de receptores adrenérgicos en tumores de pacientes con cáncer de mama - Ezequiel Rivero, Leandro Marcelo Martinez, Carlos David Bruque, Lucia Gargiulo, Ariana Bruzzone, Isabel Luthy.
64. **2015 - XLIV Congreso Argentino de Genética -** Predicción del efecto patogénico de 2 variantes noveles halladas en pacientes con Deficiencia de 21-hidroxilasa en nuestra población. -Mar del plata – Buenos Aires – Argentina - 13 al 16 de Septiembre 2015 - Carlos David Bruque, Manuel Daroqui, Noemí Buzzalino, Verónica Luccerini, Belén Benavides, Liliana Dain, Cecilia Fernández.

65. **2014 - The International Meeting OMICs 2014** - Center for Genetic Engineering and Biotechnology - Havana - Cuba. Molecular and bioinformatic analysis of genetic diseases studied by the molecular diagnostic laboratory of the National Center of Medical Genetics in Argentina – 28 al 31 Octubre - C.S. Fernández, L. Espeche, N.Buzzalino, M. Taboas, C.D. Bruque, I. Ferder, M. Delea, L. Alba, L. Dain.
66. **2014 - XLIII Congreso Argentino de Genética - III Reunión Regional SAG-SUR** – Bariloche – Rio Negro-Argentina. C.D. Enfoque bioinformático para la predicción de la actividad residual in silico de mutaciones en la proteína 21-Hidroxilasa. – 19 al 22 de Octubre - Bruque C.D., M. Delea, J.V.Orza., C.S. Fernandez, L. Espeche, A.D. Nadra, L. Dain.
67. **2013 – LVIII Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC)** – Mar del plata, Argentina. Ensayos funcionales de una variante de secuencia en una región regulatoria de la transcripción distal del gen CYP21A2. - 20 al 23 de noviembre - CD Bruque; CS Fernández; A Pecci; L Dain. Poster.
68. **2013 – LVIII Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC)** – Mar del plata, Argentina – Análisis in silico de mutaciones noveles en pacientes con deficiencia de 21-hidroxilasa, basado en una nueva estructura molecular de la proteína cyp21a2. - 20 al 23 de noviembre - M Delea ; CD Bruque; Melisa T ; CS Fernández; N Buzzalino; AD Nadra; L Dain. Poster.
69. **2013 – LVIII Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC)** – Mar del plata, Argentina – Estudio de una mutación novel en el intrón 5 del gen CYP21A2 como causante de hiperplasia suprarrenal congénita. - 20 al 23 de noviembre - M Taboas; L Gomes Acuña; CD Bruque; M Stivel; L Dain.. Poster.
70. **2013 – LVIII Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC)** – Mar del plata, Argentina – Disgenesia gonadal XY completa (DGC XY) identificación de dos mutaciones noveles en el gen SRY. - 20 al 23 de noviembre - Poster, Fernández MV.; Bruque CD.; Granados P; Nadra AD; Luna MC. Alba L. Poster.
71. **2013 – 4to Congreso Argentino de Bioinformática y Biología Computacional** – Rosario – Argentina Validation of elongation factor 2 from Trypanosoma cruzi as a target for drug design 29 al 31 de Octubre - L Simonetti, CD Bruque, WJ Lapadula, SA Longhi, MJ Ayub.
72. **2013 – 4to Congreso Argentino de Bioinformática y Biología Computacional** – Rosario – Argentina Structure-based protein stability prediction and in vitro activity validation of human CYP21A2 mutants. - 29 al 31 de Octubre - CD Bruque, M Delea, L Dain, AD Nadra.
73. **2013 – XLII Congreso Argentino de Genética - III Reunión Regional SAG-NOA** - Salta – Argentina. Identificación de 3 variantes noveles asociadas a deficiencia de 21-hidroxilasa en nuestra población. - 20 al 23 de octubre Delea M, Bruque CD, Taboas M, Fernández CS, Buzzalino N, Solari A, Cocah C, Luccerini V, Alba L, Dain L.
74. **2012 – 2do Simposio Franco** – Argentino de neurociencias Buenos Aires, Argentina . Glutamatergic regulation of cell growth in the zebrafish retina Bruque CD, Faillace, Maria Faillace. Buenos Aires, Argentina 10 – 12 abril 2012. Libro Simposio F-A Pag. 47.

75. **2011– XXVI Congreso anual de la Sociedad Argentina de Neurociencias (SAN)** .Neurogenesis in the zebrafish retina: glutamatergic control of cell proliferation Bruque CD, Diego Villagra, Maria Paula Faillace. Huerta Grande, Córdoba, Argentina, 20-22 de Octubre 2011. Libro de SAN Pag. 215, Editorial Pronto
76. **2011–VIII Congreso Nacional de Investigación en Visión y Oftalmología organizado por Asociación de Investigación en Visión y Oftalmología (AIVO)**. Jornada previa al 29° Congreso Panamericano de Oftalmología. A global injury of zebrafish retina induces mRNA expression of purinergic signals that control in vivo cell proliferation. Battista A., Bruque CD, Faillace MP. Costa Salguero, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina. 6 de julio 2011.

Seminarios/Charlas/Coordinador de sesiones Nacionales e Internacionales

2024 - Workshop de genómica en salud. Organizada por el Instituto de Virología "Dr. Vanella"- Facultad de Ciencias Médicas - UNC. Presentación: Genómica y su aplicación en enfermedades poco frecuentes. 3 de Mayo. Auditorio de la secretaría de CyT de Córdoba. Córdoba, Argentina.

2023 - 4ª Jornada de Medicina Nuclear, Radioterapia y Oncología de la Patagonia Austral para Profesionales y Comunidad, que se llevará a cabo los días 02 y 03 de noviembre de 2023 en Río Gallegos, en el Campus UNPA-UARG – Sala de conferencias “Prof. Iris Bergero”. Presentación: Cáncer hereditario desde la genética humana del ADN al Diagnóstico. Río Gallegos, Santa Cruz, Argentina

2023 - Primer Congreso de Instituto de Fisiopatología y Bioquímica Clínica. “ Superando las fronteras de la medicina traslacional” Participación como orador en la mesa redonda “Big Data en Salud” con el trabajo “Análisis de estructuras proteicas y base de datos de variantes génicas aplicada a la salud”. 25 al 17 de Septiembre 2023 Facultad de Farmacia y Bioquímica - Universidad de Buenos Aires.

2023 - V Jornada del Consejo de Investigación Básica y Traslacional “Genes y Corazón: Una mirada a la herencia de la enfermedad cardíaca” “Diagnóstico y bioinformática en genes asociados a muerte súbita” Sociedad Argentina de Cardiología. 29 Agosto 2023 - Sociedad Argentina de Cardiología.

2023 - JORNADAS 2023 TECNOLOGÍAS DE ALTA COMPLEJIDAD APLICADAS A LA SALUD del Consejo de Genética, SAIC. Dr. Bruque fue organizador y coordinador. 9 de junio del 2023.

2023 - Jornada de ENFERMEDADES POCO FRECUENTES Y PESQUISA NEONATAL - Presentación: Red Patagónica de Genética Humana - Chubut - Argentina - Mayo 2023 Modalidad Virtual

2022 - JORNADAS HOSPITALARIAS 2022 • Alejandro Posadas. PANEL DE CIERRE: Desafíos de la gestión en salud. Dr. Carlos David Bruque: Director de la Unidad de Conocimiento Traslacional Hospitalaria Patagónica. 9, 10 y 11 de noviembre. Provincia de Buenos Aires, Argentina.

2022 - Primer encuentro de Referentes de referentes provinciales EPF. Presentación de la Red Patagónica de Genética Humana. Ministerio de Salud de la Nación. 6 de diciembre de 2022, CABA, Argentina.

2021 - El título de la charla es: "Implementación de una unidad de investigación con fines sociales en el contexto de la investigación traslacional en el fin del mundo" - 8 de Noviembre 2021. Cátedra de Genética, Universidad de Barcelona, Barcelona, Catalunya, España.

2020 - Webinar Jornadas Virtuales de Bioinformática aplicada a la Inmunología - Coordinador - Organizado por la Sociedad Argentina de Inmunología - 29 de Mayo y 1 de Junio. 2020

2019 - Use of bioinformatics free tools and databases for evaluation of genetic variants. LXIV Reunión Anual de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica (SAIC). Carlos David Bruque, Ph.D. 13 al 16 de Noviembre, 2019 Mar del plata, Argentina.

2019 - Efecto de variantes génicas en la estructura proteica y el diagnóstico molecular. Carlos David Bruque, Ph.D. XIII Jornadas de Actualización en Genética 2019 “Bioinformática Aplicada”. 17 de octubre de 2019. Universidad de Morón, Morón, Provincia de Buenos Aires, Argentina.

2019 - Efectos de variantes génicas sobre la función proteica - Jornada de Bioinformática Aplicada. Academia de Medicina, Sociedad Argentina de Investigación Clínica. Buenos Aires, Argentina. 28 de Junio 2019

2019 - Effects of genetics variants in protein structure: the case of *CYP21A2* gene. Seminario. BMC-department of chemistry - University of Uppsala, Uppsala, Sweden. 19 June 2019

2019 -El problema de las variantes génicas, sus efectos y las bases de datos, el caso del gen *CYP21A2*. Seminario. GIGA lab-IBS-CONICET nodo posadas. Posadas, Misiones, Argentina. 16 Mayo 2019

2019- 4to Simposio Argentino de Jóvenes Investigadores en Bioinformática Date Jul 1 - 2, 2019 9:00 AM

2018 - Event 4SAJIB Location: Universidad Nacional de Quilmes, Bernal, Buenos Aires: Saenz-Peña 352, Bernal, Buenos Aires, 1876, Argentina. Introducción al Modelado por Homología con MODELLER

2018 - Análisis bioinformáticos y funcionales de variantes alélicas novedades del gen *CYP21A2* y su relación con la deficiencia de 21 hidroxilasa. Junio 2018, Seminarios del Departamento de Genética Humana - Facultad de Biología - Universidad de Barcelona, Catalunya, España. La invitación fue hecha por el Dr. Daniel Grinberg y la Dra. Susana Balcells dado a las colaboraciones con este grupo.

Jurado

Tesis doctoral

- Tesis de la Mg. Laura Castilla Vallmanyán - Combining exome sequencing and functional studies to identify causal genes of ultra-rare neurodevelopmental disorders. Codirectora: Dra. Roser Urreiziti Frexedas and Dra Susanna Balcells Comas. Propuesta doctoral Doctora per la Universitat de Barcelona. Facultad de biología, 4 de Noviembre de 2021, Barcelona, Spain. Jurado en forma presencial.

Tesis de Licenciatura

- Tesis de Licenciatura de Lorenzo Error - Evaluación de variantes génicas en *CARD11* surgidas mediante secuenciación masiva en pacientes con inmunodeficiencia primarias. Directora: Dra. María Belén Almejún; Directora Asistente: Dra. María Florencia Mercogliano. UBA-FCEyN-IB3. Marzo 2020, CABA, Argentina. Modalidad Virtual

Congresos

- Jurado de las JORNADAS HOSPITALARIAS 2022 • Alejandro Posadas. 9, 10 y 11 de noviembre. Provincia de Buenos Aires, Argentina.
- Jurado de Poster Area Bioinformática en el LXVII Reunión Anual SAIC 16-19 de noviembre de 2022 Hotel 13 de Julio. Mar del plata, Argentina.

- Jurado de Poster Area Bioinformática en el LXVI Reunión Anual SAIC 17 al 20 de noviembre 2021, Mar del plata, Argentina. Modalidad Virtual
- Jurado premio del consejo de genética de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica. 27 de agosto 2021. Premio al mejor trabajo sobre bioinformática aplicada a genómica, transcriptómica y proteómica. Modalidad Presencial.
- Jurado de Poster Area Bioinformática en el LXIV Reunión Anual SAIC 13 al 16 de Noviembre 2019, Mar del plata, Argentina.

Coordinador de Charlas

- GENETIC ANALYSIS OF PATIENTS WITH MULTIPLE CONGENITAL ANOMALIES AND ISOLATED CONGENITAL HEART DISEASE. L Dain. SAIC II SYMPOSIUM Wednesday, November 16, 15-17 hr TRANSLATIONAL RESEARCH IN GENOMICS. Chairs: Cecilia Fernandez - Carlos David Bruque

Cargos en gestión institucional

2021- Actualidad - Director de la Unidad de Conocimiento Traslacional Hospitalaria Patagónica. Hospital de Alta Complejidad El Calafate SAMIC

2023 - Cargo de Coordinador en el Consejo de Genética de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica.

2022- Cargo de Secretario en el Consejo de Genética de la Sociedad Argentina de Investigación Clínica.

2015- Cargo de representante electo de becarios en el directorio unidad ejecutora IBYME-Instituto de Biología y Medicina Experimental-CONICET

Cursos de posgrado

2020- Técnicas de clasificación en Machine Learning. A cargo de: Ariel Berenstein Curso Virtual en el marco del 5 Simposio de Jóvenes investigadores en Bioinformática. 14 de Agosto 2020

2018- Introducing diagnostic applications of ‘3Gb-testing’ in human genetics. Course of NGS in diagnostics 2018. A cargo de: Johan T den Dunnen, Robert Kuhn y Michel Naslavsky - Human Genome and Stem Cell Research Center (HUG-CELL USP) Universidad de São Paulo, São Paulo, Brazil. 26 al 30 de noviembre de 2018. Teórico-Práctico.

2016 - Introducción a la estadística Biomédica: conceptos de la estadística aplicada a la investigación biomédica - 21 de Abril al 4 de Agosto – Academia nacional de Medicina –Instituto de investigaciones epidemiológicas Teórico-Práctico con examen final.

2015- Cromatina y regulación génica: del gen al genoma -10 al 21 de diciembre de 2015 - IBYME – CONICET - Facultad de Ciencias Exactas y Naturales – UBA Teórico-Práctico con examen final

2015- Introduction to Genomic Data Analysis using HapMap and 1000 Genomes Projects – 4th editions

2014 - Introducción a la Bioestadística - Curso de la Sociedad Argentina de Biología – Con Examen Final: Aprobado – Mayo 2014. Teórico-Práctico con examen final

2014 – Genómica Aplicada – Materia de posgrado – Facultad de Ciencias Exactas y Naturales – UBA – Con examen Final: Aprobado – Cuatrimestre de verano 2014 Teórico-Práctico con examen final

2013 – Advanced Genomics in the NGS era: Bioinformatics Tools for Genome Analysis and Annotation; Práctico; Instructor: Dr. Hernán Lorenzi; Afiliación: J. Craig Venter Institute, USA- A2B2C – SoIBio; Rosario; Santa Fe; Octubre 2013 Teórico-Práctico con examen final

2012 – Cultivo de Tejidos Animales. Aplicaciones a la Biotecnología – UBA – Instituto de Oncología “Angel H. Roffo” – Con examen Final: Aprobado - Octubre 2012 Teórico-Práctico con examen final

Divulgación Científica

2017 – Coordinador de la “semana de la ciencia y la tecnología” escuela comunitaria Arlene Fern del 4 al 7 de diciembre del 2017. Jardín de infantes y escuela primaria.

2013-2004 Participación en “La semana de la Biología” organizado por la Facultad de Ciencias Exactas y Naturales de la UBA.

2010 - Participación en “Expo-UBA” organizado por la Universidad de Buenos Aires.

2004 - Participación en “Buenos Aires Piensa” Organizado por el Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires. Secretaría de Extensión-Facultad de Ciencias Exactas y Naturales –UBA.

2004 - Participación en “La semana del conocimiento” organizado por el Planetario, Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires.

Evaluador de revistas nacional

2021/2022 - Revisor de trabajos de divulgación científica para la Universidad Nacional Arturo Jauretche.

2020 - Revista Medicina (Buenos Aires) - ISSN 1669-9106 (En línea) a demanda de los editores.

Evaluador de revistas Internacionales

2022 - Genes, EISSN 2073-4425, Published by MDPI

2022 - International Journal of Molecular Sciences - Int. J. Mol. Sci., EISSN 1422-0067, Published by MDPI

Evaluador de Proyectos de Investigación

2022- UNAJ

Comisiones

2020 - Comisión a SANTA CRUZ Dr. Bruque C.D. Autorizada por ANLIS-Malbrán y el Ministerio de Salud

de la Nación. Para desarrollar tareas diagnósticas por qPCR en la provincia en el contexto de la emergencia sanitaria por el CoVid19. Las tareas se realizaron en el Hospital regional de Río Gallegos entre las fechas 19/09/2020 al 21/09/2020. El comité de emergencia en Santa Cruz designó al Dr. Bruque C.D. a partir del 22/09/2020 hasta el 28/11/2020 en el Hospital SAMIC-El Calafate.

Cursos de Perfeccionamiento y Jornadas

2015 - Outreach activity on European Infrastructure for Biological Information - (EMBL-EBI)

2013 – Nivel Intermedio de inglés – CUI Nivel 8

2013 – Jornadas abiertas de becarios ANLIS-MINCYT – Orador - Caracterización molecular de anomalías genómicas y mejor entendimiento de la relación genotipo - fenotipo en pacientes con defectos congénitos. ANLIS “Dr. Carlos G. Malbrán” Av. Vélez Sarsfield 563 - Buenos Aires – Argentina – 26 de Noviembre.

2013 - Jornada de actualización en bioinformática – ORT Yatay - SAIC

2005 – SAI - Asistente a la Jornada de discusión de líneas de investigación en Inmunología. Sociedad Argentina de Inmunología (SAI).

2003 - Curso de primeros auxilios Cruz Roja Argentina

Experiencia Técnica –Profesional

Biología Molecular

Extracción de ADN, RNA y Proteínas, preparación de geles de poliacrilamida y agarosa, cultivo de tejidos de líneas primarias y líneas celulares, transfecciones, técnicas celulares, PCR, cortes con enzimas de restricción, preparación de cDNA, Real Time PCR, Secuenciación, cultivo bacterianos, clonado, extracción de plásmidos, WesternBlot, Genotipificación, Inmuno-histoquímica, Inmuno-fluorescencia, Trabajo con animales modelos de laboratorio (Ratón, Zebrafish), mutaciones dirigidas.

Bioinformática

Utilización de sistemas operativos en base Linux y conocimientos intermedios de programación en Python. Conocimiento en programas de reconstrucción filogenética, Modelado Molecular, (Vector X, MEGA, Tree view, GeneDoc, HyPhy, Paup, TXT, Mr Bayes, Modeller, FoldX, Procheck, Quimera, etc). Utilización de visualizadores moleculares (Pymol, Swiss-PDBViewer, Chimera, etc). Análisis de mutaciones, Diseño de cebadores para PCR y qPCR. Bases de Datos y manejo de Secuencias Génicas y proteicas: Uso de Bases de datos genómicas, primarias y secundarias (GenBank (NIH-NCBI), EMBL-Bank (EMBL-EBI), DDBJ (CIB-NIG), SwissProt, TrEMBL, GenPept, UCSC Genome Browser, Ensembl, NCBI, ZFIN, HapMap, entre otras bases especie específicas). Manejo de Archivos WGS (FASTQ, SAM, BAM, VCF). Mapeo de variantes alélicas, SQLite,

Otros

Utilización de paquetes estadísticos para el análisis de datos. Programas de Imágenes: Photoshop, imagenJ, Paquete Office, etc.