

## CURRICULUM

Patricia Eugenia Cuenca Berger

### Estudios

1986 Magister Scientiae en Biología, Universidad de Costa Rica  
1992 Doctorado Académico en Ciencias Naturales, Universidad de Hamburgo, Alemania.

**Categoría en Régimen Académico:** Catedrática

**Puesto Actual:** Directora del Instituto de Investigaciones en Salud (INISA), Universidad de Costa Rica.

**Unidad de Investigación:** INISA

**Unidad base actual:** Escuela de Medicina desde el año 2007

**Unidad base anterior:** Escuela de Biología 1993-2007

### Experiencia en Investigación (últimos 15 años):

#### a.- investigadora Principal

742-95-257 „Técnicas nucleares en el Diagnóstico del Retardo Mental Hereditario“. Finalizado 2003.  
742-95-277 „Efecto genotóxico de los Plaguicidas“. Finalizado 2002.  
742-98-322 „Estudio Genético Molecular de la Distrofia Miotónica“. Finalizado 2003.  
742-A3-303 “Tamizaje del retardo mental hereditario (FRAXA) en recién nacidos costarricenses. Proyecto piloto”. Finalizado 2008.  
742-A3-304 “Caracterización molecular de las canalopatías en Costa Rica”. Vigente.  
742-A4-304 “Estudio Genético-Molecular y neuropsicológico de la enfermedad de Huntington”. Finalizado 2007.  
742-A8-309 “Colaboración para el desarrollo de la epidemiología molecular: exposición ocupacional y ambiental de padres y madres a contaminantes químicos y leucemias en niños”. Finalizado 2011.

#### b.- Investigadora colaboradora en los siguientes proyectos:

742-AO-025 „Polimorfismos de los genes GSTM1, GSTT1, CYP1A1 y modificación parcial de los genes WT1,TPR y MET en una población de alto riesgo de cáncer gástrico“. Finalizado 2004.  
742-A2-142 „Genes asociados con cáncer gástrico en una población de alto riesgo“ Finalizado 2007  
742-A3-302 “Prevención del síndrome del cromosoma X frágil mediante tamizaje a poblaciones seleccionadas”. Finalizado 2009  
742-A4-320 “Frecuencia de los defectos cromosómicos subteloméricos como responsables del retardo mental hereditario”. Vigente.  
422-A4-331 “Estudio multidisciplinario del déficit atencional en Costa Rica”. Finalizado 2008  
742-A6-318 “Prevalencia de factores de riesgo de cáncer gástrico en adultos mayores de Costa Rica”. Finalizado 2009.

- 742-A7-034 "Polimorfismos en los genes del sistema de reparación de apareamientos erróneos (MMR) y su relación con las mutaciones inestables". Vigente.
- 742-A8-306 "Mejoramiento del diagnóstico molecular de la distrofia miotónica tipo 1 mediante el estudio del mosaicismo somático". Vigente.
- 742-A8-303 "Estudio intergeneracional de la mutación responsable de la distrofia miotónica tipo 1 (DM1)". Vigente
- 742-A8-304 "Estudio de la dinámica mutacional en el gen DMPK en dos tejidos de pacientes con distrofia miotónica tipo 1". Vigente.
- 742-A9-120 "Estudio de algunos factores genéticos en un modelo animal de depresión en ratas". Vigente.
- 723-A8-320 "Polimorfismos del sistema dopaminérgico y el desarrollo de la memoria de Trabajo". Finalizado 2012.
- 723-B0-329 "La asociación entre polimorfismos funcionales de los sistemas dopaminérgicos y serotoninérgicos, la regulación emocional, el control cognoscitivo y la depresión infantil y juvenil". Finalizado 2012.
- 742-B0-304 "Verificación biológica de la dosis recibida en pacientes tratados con radioterapia". Vigente.
- 742-B0-336: Estudio neurogenético de enfermedades degenerativas con trastornos de la marcha. Vigente.
- 742-B0-339: Estudio de factores genéticos de susceptibilidad a la diabetes tipo 2 y la obesidad en una población urbana de Costa Rica. Vigente.
- 742-B1-529: Identificación de factores que modifican la dinámica mutacional de la mutación responsable de la distrofia miotónica tipo 1 en dos tejidos del mismo paciente. Vigente.
- 742-B3-220 "Evaluación del efecto ambiental en los niveles de expresión de genes asociados con procesos de plasticidad neuronal". Vigente.

**Experiencia Docente:** Escuela de Biología, Departamento de Bioquímica de la Escuela de Medicina, SEP de Biología, y colaboraciones al SEP de Biomédicas y al SEP de Microbiología. En los siguientes cursos:

B-106 Biología General; B-308 Genética General para Microbiología; B-303 Introducción a la Genética Humana; B-453 Teoría y Laboratorio Citogenética Humana; B-400 Seminario "Mutaciones Inestables"; B-400 Seminario "Neurogenética"; B-400 Seminario "Mutagénesis Ambiental"; B-400 Seminario "Regulación de la expresión génica en eucariotas"; B-530 Investigación por tutoría.

MQ-0327 Bioquímica para Biología; ME-2013 Bioquímica para Medicina y ME-0203 Bioquímica para Microbiología.

SP-0943 Curso seminario; SP-4906 Bioquímica SEP Biomédicas; SP-5342 Bioquímica intermedia; SP-0916 Investigación por tutoría; SP-4814 Tópicos especiales; SP-9922 Genética y Genómica para Ciencias Biomédicas; PF-5025 Seminario Genómica.

**Tesis de grado y posgrado dirigidas como tutora:**

Campos Rudín, Manuel. 1996. Diagnóstico molecular del cromosoma filadelfia en pacientes afectados por Leucemia Mieloide Crónica. Tesis para optar al grado de Magister Scientiae en Biología.

Ramírez Mayorga, Vanessa. 1998. Efecto genotóxico de los plaguicidas en una población costarricense de trabajadoras bananeras. Tesis para optar al grado de Magister Scientiae en Biología. **Mención de honor.**

Castro Achí, Rocío. 1999. Análisis de micronúcleos del epitelio oral en trabajadoras de una zona bananera expuestas a plaguicidas. Tesis para optar al grado de Licenciatura en Biología con énfasis en Genética Humana.

Morales Montero, Fernando. 2000. Diagnóstico molecular de la distrofia miotónica en Costa Rica. Tesis para optar al grado de Magister Scientiae en Biología. **Mención y graduación de Honor.**

Rebeca Vindas Smith. 2001. Efecto genotóxico *in vitro* del Imazalil y el Clorpirifós en células humanas. Proyecto de graduación Ingeniería en Biotecnología, TEC.

González Vásquez, M<sup>o</sup> Auxiliadora. 2003. Polimorfismos en los genes de desintoxicación CYP1A1, CYP2E1, GSTT1 Y GSTM1 en la susceptibilidad al cáncer gástrico. Tesis para optar al grado de Magister Scientiae en Biología.

Vásquez Cerdas Melissa. 2005. Diagnóstico Molecular de la Enfermedad de Huntington en Costa Rica. Tesis para optar al grado de Magister Scientiae en Biología con énfasis en Genética y Biología Molecular.

Gutiérrez Castillo Zaida. 2007. Asociación entre polimorfismos en el gen transportador de dopamina (DAT1) y la respuesta al metilfenidato en niños costarricenses con déficit de atención e hiperactividad. Tesis para optar al grado de Magister Scientiae en Biología con énfasis en Genética y Biología Molecular.

Sequeira Cordero Andrey. 2007. "Análisis de mutaciones en 5 puntos calientes de TP53 en una muestra de recién nacidos costarricenses". Tesis para optar al grado de Magister Scientiae en Biología con énfasis en Genética y Biología Molecular.

Campos Ramírez Domingo. 2012. "Asociación entre la presencia de los polimorfismos de un único nucleótido C957T DRD2 y Val158Met COMT y el desarrollo de la memoria de trabajo en niños y niñas costarricenses entre los 7 y los 13 años de edad". Tesis para optar al grado de Magister Scientiae en Biología con énfasis en Genética y Biología Molecular.

García Reyes Balbina. 2013. "Análisis de la relación de variantes en puntos calientes del gen *TP53* con leucemia infantil y su relación con la exposición ocupacional a plaguicidas". Tesis para optar al grado de Magister Scientiae en Biología con énfasis en Genética y Biología Molecular.

**Tesis de grado y posgrado como lectora:**

Chavarría, C. & E. Monge. 1999. Medios de reproducción asistida a la luz del artículo 72 del Código de Familia, Vacío legal y su necesaria regulación en Costa Rica. Tesis para optar al grado de Licenciados en Derecho.

Alpízar Alpízar, Warner. 2004. Asociación de los polimorfismos de los genes IL-1B, IL-1RN, IL-10 y p53 con el riesgo de cáncer gástrico en una población de alto riesgo de Costa Rica. Tesis para optar al grado de Magíster Scienteae en Biología.

Oviedo Alfaro, Mauricio. 2006. La leucemia infantil, el papel de la exposición de los padres a los plaguicidas y los polimorfismos de los genes de la desintoxicación química. Tesis para optar al grado de Licenciado en Microbiología y Química clínica.

Malespín Bendaña Wendy. 2008. Validación de la técnica QF-PCR para el diagnóstico de cromosopatías en Costa Rica. Tesis para optar al grado de Magíster Scienteae en Biología con énfasis en Genética y Biología Molecular.

Vindas Smith Rebeca. 2009. Tamizaje del síndrome del cromosoma X frágil en poblaciones seleccionadas. Tesis para optar al grado de Magíster Scienteae en Biología con énfasis en Genética y Biología Molecular.

Corrales Acuña Eyleen. 2013. “Análisis de la dinámica mutacional del gen DMPK y posibles modificadores genéticos en dos tejidos de pacientes con distrofia miotónica tipo1”. Tesis para optar al grado de Magíster Scienteae en Biología con énfasis en Genética y Biología Molecular.

Jimenez Hernández Mildred. 2013. “Polimorfismos en los genes que codifican por enzimas de desintoxicación: *CYP2D6*, *GSTM1*, *GSTP1* y *GSTT1* como marcadores de susceptibilidad a la leucemia infantil”. Tesis para optar al grado de Magíster Scienteae en Microbiología y Química clínica. **Mención de honor.**

### **Experiencia en Acción Social**

Colaboradora en los proyectos de extensión docente ED-322 y ED-323, que mantiene el INISA para prestación remunerada de servicios diagnósticos y asesorías genéticas, a cargo de los ensayos para diagnóstico de mutaciones inestables. Desde 1997 hasta la fecha.

Cursos de educación médica continua y extensión docente que el INISA ha ofrecido: “Proyecto Genoma Humano”, “Avances en Cáncer: Biología Molecular y Marcadores Tumorales.” “La genética médica en la práctica gineco-obstétrica”, “Genética y cáncer”, “Fundamentos de genética Médica y aplicaciones clínicas”, “Medicina genómica, Genética y oncología”. etc.

### **Experiencia en Gestión:**

Miembro de la Comisión Organizadora del “Tercer Congreso Nacional de Biología “Anastasio Alfaro”. 4 y 5 de octubre 1999.

Organización (en conjunto con el Dr. Pedro León) del curso anual de la Red Ibero-latinoamericana de Toxicología Genética, auspiciado por el Ministerio Español de Relaciones Exteriores. Este curso se inscribió como curso especial de posgrado, y se realizó entre el 27 de noviembre y el 7 de diciembre del año 2000.

Miembro del Comité Organizador del Simposio: 35 Aniversario INISA. Julio del 2010.

Miembro del Comité Organizador del INCON-2012 (Congreso Internacional de Nutrigenómica 2012), realizado en Costa Rica en octubre del 2012.

Miembro del Comité organizador del VII Congreso Universitario como representante del Área de la Salud. 2012-2014

### **Fondos gestionados y recibidos para el laboratorio y para proyectos:**

Como investigadora principal:

- 1993 Sociedad Alemana para la Cooperación Técnica (GTZ), donación de equipo de laboratorio (20.000 Marcos alemanes).
- 1995 OPS/OMS: Concesión de fondos para desarrollar la investigación: "Efecto genotóxico de los plaguicidas en una población expuesta ocupacionalmente" (5.000 dólares)
- 1997 Organismo Internacional de Energía Atómica. Concesión de fondos para desarrollar el proyecto de Cooperación : "Técnicas nucleares para el diagnóstico del retardo mental hereditario". En conjunto con la Dra. Isabel Castro. (90.000 dólares)
- 2001 Organismo Internacional de Energía Atómica. Concesión de fondos para desarrollar el proyecto de Cooperación : "Técnicas nucleares para el diagnóstico del retardo mental hereditario. Segunda Etapa". En conjunto con la Dra Isabel Castro. (20.000 dólares)
- 2003 Servicio Alemán de Intercambio Académico (DAAD): donación de Equipo de Laboratorio. (20.000 Euros)
- 2005 CONICIT, fondos de Forinves para la realización del proyecto de investigación: "Estudio genético-molecular y neuropsicológico de la enfermedad de Huntington". (1.500 dólares)
- 2006 Comisión de Energía Atómica de Costa Rica y el Organismo Internacional de Energía Atómica. Concesión de fondos para desarrollar el proyecto de Cooperación: "Prevención de la ocurrencia y recurrencia de enfermedades musculares hereditarias progresivas y discapacitantes mediante el consejo genético basado en el diagnóstico seguro y confiable usando técnicas nucleares aplicadas a la biología molecular." En conjunto con el Dr. Fernando Morales, la M.Sc, Melissa Vásquez y los Servicios de Neurología de los hospitales HCG, HNN, HSJD). (33.000 dólares para tres meses de entrenamiento y visita de un experto)

- 2007 CONICIT, fondos Forinves “Mejoramiento del diagnóstico molecular de la distrofia miotónica tipo 1 mediante el estudio del mosaicismo somático”. En conjunto con el Dr. Fernando Morales y los Servicios de Neurología de los hospitales HNN, HGC y HSJD (6.000 dólares)
- 2008 CONARE, fondos del Sistema FEES para el proyecto con IRET-UNA: “Colaboración para el desarrollo de la epidemiología molecular: exposición ocupacional y ambiental de padres y madres a contaminantes químicos y leucemias en niños”. En conjunto con la Dra. Vanesa Ramírez y el Dr. Fernando Morales además del equipo del IRET. (150.000 dólares para tres años).
- 2012 CONICIT, para llevar a cabo el proyecto “Caracterización molecular de las canalopatías en Costa Rica” (10.047.000 colones para dos años). En conjunto con el Dr. Fernando Morales, la M.Sc. Melissa Vásquez y los Servicios de Neurología de los hospitales HNN, HGC y HSJD.

Como investigadora Asociada:

- 2010 CRUSA-CSIC , para llevar a cabo el proyecto: “La asociación entre polimorfismos funcionales de los sistemas dopaminérgicos y serotoninérgicos, la regulación emocional, el control cognoscitivo y la depresión infantil y juvenil” (40.000 Euros). Co-autora con el Dr. Domingo Campos del IIP, y con la contraparte del Dr. Arcadi Navarro de la Universidad Pompeu Fabra, Barcelona, España.
- 2011 MDA (Asociación Americana de Distrofias Musculares) fondos para llevar a cabo el proyecto “Distrofia Miotónica, entendiendo su dinámica mutacional somática y sus modificadores”, como coinvestigadora del Dr. Fernando Morales Montero y con la colaboración con Ralph Krahe del MD. Anderson College, Texas y el Dr. Darren Monckton de la Universidad de Glasgow, Escocia. (366.000 dólares para tres años).

**Asistencia a numerosas actividades de capacitación y actualización dentro y fuera del país, así como múltiples participaciones en Congresos y Talleres Nacionales e Internacionales.**

**Algunas Responsabilidades Docente-Administrativas desempeñadas en la trayectoria universitaria:**

- Coordinadora Sección de Genética Humana del INISA
- Miembro de la Comisión del Posgrado en Biología
- Miembro de la Comisión del Posgrado en Ciencias Biomédicas
- Miembro del Consejo Técnico Asesor de la Unidad de Microscopía Electrónica.
- Miembro de la Comisión Institucional de Biotecnología
- Miembro del Consejo Científico del INISA
- Miembro del Consejo Científico del CIN
- Miembro del Consejo Asesor del INISA
- Miembro del Consejo Asesor del INIFAR
- Miembro del Consejo Asesor del CIN
- Representante del Área de la Salud en el Consejo del Sistema de Estudios de Posgrado.
- Representante del Área de la Salud en el Consejo de la Vicerrectoría de Investigación.

### **Reconocimientos y premios:**

- Beca del Fondo Internacional de Intercambio Universitario para realizar estudios de grado en Biología en la UCR. 1978-1981.
- Beca del DAAD para realizar estudios de doctorado en Alemania. 1988-1992.
- Premio Familia de Girolami 2001 en conjunto con la Dra. Vanessa Ramírez.
- Segundo premio a la mejor publicación del año 2002, otorgado por la Revista Acta Médica Costarricense en conjunto con la Dra. Isabel Castro y el Dr. Fernando Morales.

### **Revistas**

Miembro del Comité Científico Nacional de la Revista Neuroeje. ISSN-1011-5684

### **Publicaciones desde el año 2000:**

**Cuenca, P.** & F. Morales. 2000. La biología molecular como herramienta para mejorar la calidad de vida. Experiencia con enfermedades hereditarias incapacitantes. *Bionet* 7: 5-9.

Ramírez, V. & **P. Cuenca**. 2001. Evaluation of micronucleus frequency in lymphocytes of individuals occupationally exposed to pesticides. *Rev Biol Trop*, 49:1-8. **Premio Familia de Girolami 2001.**

Morales F, **Cuenca P**, Brian R, Sittenfeld M & del Valle G. 2001. Diagnóstico molecular de la Distrofia Miotónica (DM) en Costa Rica. *Acta Med Cost*; 43 (4): 159-167.

**Cuenca P**, Morales F & Castro I. 2002. Diagnóstico directo de la mutación que causa el síndrome del cromosoma X frágil. Experiencia en Costa Rica. *Acta Med Cost*; 44 (1): 27-33. **Segundo premio a la mejor publicación del año, otorgado por la Revista Acta Médica Costarricense.**

Ramírez, V & **P. Cuenca**. 2002. Daño del ADN en trabajadoras bananeras expuestas a plaguicidas en Limón, Costa Rica. *Rev. Biol. Trop.* 50 (2): 507-518

Morales F, **Cuenca P**, Brian R, Sittenfeld M & del Valle G. 2003. Estudio intergeneracional de la mutación que causa la Distrofia Miotónica tipo 1 (DM1) en Costa Rica. *Rev. Neurol.* 36(1): 20-25 (España)

Morales F, **Cuenca P**, del Valle G, Brian R Sittenfeld M, Montoya O, Ashizawa T, Rosa A & Johnson K. 2003. Miotonía congénita: caracterización clínica de una familia costarricense afectada por la Enfermedad de Thomsen. *Neuroeje* 17 (3): 82-86.

Vásquez M, Morales F & **Cuenca P**. 2003. Aspectos genéticos y moleculares de la Enfermedad de Huntington. *Neuroeje* 17(3): 74-81

Morales F & **Cuenca P**. 2004. Aspectos genéticos y moleculares de las enfermedades mitocondriales. *Revista de Neurología.* 38(7):668-674. España.

González, A., V. Ramírez, **P. Cuenca**. & R Sierra. 2004. Polimorfismos en los genes de desintoxicación CYP1A1, CYP2E1, GSTT1 y GSTM1 en la susceptibilidad al cáncer gástrico. *Rev. Biol. Trop.* Vol 52(3):591-600

**Cuenca, P.** & V. Ramírez. 2004. Mutagénesis ambiental y el uso de biomarcadores para predecir y prevenir el riesgo de cáncer. *Rev. Biol. Trop.* Vol 52(3):585-590.

**Cuenca, P.** & F. Morales. 2004. Las mutaciones inestables, nuevo reto para el consejo genético de enfermedades hereditarias. *Rev. Biol. Trop.* Vol 52(3):491-499.

**Cuenca, P.**, F. Morales & I. Castro. 2004. Disabilities caused by unestable mutations in Costa Rica. *Rev. Biol. Trop.* Vol 52(3):501-505.

Castro, R., V. Ramírez & **P. Cuenca**. 2004. Análisis de micronúcleos y otras anormalidades nucleares en el epitelio oral de mujeres expuestas ocupacionalmente a plaguicidas. *Rev. Biol. Trop.* Vol 52(3):611-621.

Vindas, R., F. Ortiz, V. Ramírez & **P. Cuenca**. 2004. Genotoxicidad de tres plaguicidas utilizados en la actividad bananera de Costa Rica. *Rev. Biol. Trop.* Vol 52(3):601-609.

Castro, I. & **P. Cuenca**. 2004. Trastornos del desarrollo (síndrome del cromosoma X frágil) y neurodegenerativos (síndrome de temblor/ataxia) asociados al "crecimiento de un gen". *Revista de Neurología* 40(7):431-437. España.

**Cuenca, P.**, I. Castro Volio. & F. Morales. 2004. Experiencia en el estudio del síndrome del cromosoma X frágil en Costa Rica. SIIC-salud.  
<http://www.siicsalud.com/dato/dat041/05208001.htm>.

**Cuenca, P.** & V. Ramírez 2004. Aberraciones cromosómicas en trabajadoras expuestas a plaguicidas. *Rev Biol Trop* 52(3): 623-628.

Castro, I. Vindas R. & **Cuenca P.** 2005. Diagnóstico y tamizaje del retardo mental hereditario más común, situación en Costa Rica. *Revista Costarricense de Ciencias Médicas* 26:41-52.

Alpízar-Alpízar W, Sierra R, **Cuenca P**, Une C, Mena F, Pérez-Pérez G. 2005. Asociación del polimorfismo del codon 72 del gen p53 con el riesgo de cáncer gástrico en una población de alto riesgo de Costa Rica. *Rev Biol Trop*; 53 (3-4):317-324.

Alpízar-Alpízar W, Pérez-Pérez G, Une C, **Cuenca P**, Sierra R. 2005. Association of Interleukin-1B and Interleukin-1RN polymorphisms with gastric cancer in a high-risk population of Costa Rica. *Clinical and Experimental Medicine* 5: 169-176.

Morales F, **Cuenca P**, del Valle G, Vásquez M, Brian R Sittenfeld M, Jonson K, Lin X, Ashizawa T. 2008. Clinical and molecular diagnosis of a Costa Rican family with Becker's disease carrying a new mutation in the *CLCN1* gene. *Rev. Biol. Trop.* Vol. 56 (1): 1-11.

Vásquez Cerdas M, Morales Montero F, Fornaguera Trías J., Fernández Morales H, del Valle Carazo G, **Cuenca Berger P**. 2008 Diagnóstico Molecular de la enfermedad de Huntington (HD) en Costa Rica. *Acta Médica Costarricense*. Vol 50(1):35-41.

Sierra R.; Clas U.; Ramírez V.; Alpízar W.; González M.; Ramírez J.; de Mascarel A.; **Cuenca P.**; Pérez G.; Mégraud F. 2008. Relation of atrophic gastritis with *Helicobacter pylori*-CagA and interleukin-1 gene polymorphisms. *World J Gastroenterol.*; 14 (42): 6481-6487.

Vindas-Smith R, **Cuenca-Berger P**, Brenes-Pino F, Castro-Volio I. 2011. Tamizaje mediante inmunohistoquímica del síndrome del cromosoma X frágil en una población de niños y adolescentes costarricenses. *Acta Méd Costarric.* Vol 53(2):93-98.

Vasquez-Cerdas M, Campos-Ramírez D, Gutiérrez-Doña B, Fernández-Morales H, Morales-Montero F, **Cuenca-Berger P**. 2011. Abordaje integral de pacientes costarricenses afectados con la enfermedad de Huntington y sus familiares. *Acta méd. costarric.* Vol 53 (3):136-143.

Morales F, Couto J, Higham C, Hogg G, **Cuenca P**, Braidá C et al. Somatic instability of the expanded CTG triplet repeat in myotonic dystrophy type 1 is a heritable quantitative trait and modifier of disease severity. *Hum Mol Genet* 2012; 1-10



Sequeira-Codero A, Mora A, **Cuenca P**, Fornaguera J. Individual differences in the immobility behavior in juvenile and adult rats are associated with monoaminergic neurotransmission and with the expression of corticotropin-releasing factor receptor 1 in the nucleus accumbens. Behavioural Brain Research 2013; 77– 87