

**Nom:** Caballero Vila

**Prénom:** Manuel

**Centre du travail :** Centro Internacional de Retinosis Pigmentaria  
« Camilo Cienfuegos »

### **CURRICULUM VITE**

- 1983 Diplôme à l'Université de Kiev, Ukraine. Génie génétique, Master en Sciences Biologiques.
- 1983-1990 Chef du Département de Génétique au CHU Pédiatrique à la ville de Camagüey. Responsable du Laboratoire de cytogénétique pour le diagnostique pre-natal et l'étude de chromosomopathies diverses.
- 1987-1990 Professeur de Génétique de l'Institut Supérieur des Sciences Médicales à la ville de Camagüey.
- 1990-1992 Spécialise de Génétique au Centre National de Retinosis Pigmentaria « Salvador Allende » à la ville de La Havane.
- 1990-1992 Professeur de Génétique à la Faculté de Sciences Médicales au CHU Salvador Allende à la ville de La Havane.
- A partir de 1992 Chef du Laboratoire d'Analyses et de Microbiologie, Spécialiste et professeur de Génétique au Centre International de Retinosis Pigmentaria « Camilo Cienfuegos ». La Havane.

### **Principaux cours post-diplôme reçus :**

- Diagnostique pre-natal cytogénétique au CHU « Hermanos Ameijeiras » La Havane, 1984.
- Génétique des maladies endocrinologiques et métaboliques. Institut National d'endocrinologie. La Havane, 1985.
- Génétique clinique. Malformations congénitales. Centre National de Génétique Médicale. La Havane, 1987.
- Conseil génétique. Centre National de Génétique Médicale. La Havane, 1987.
- Biologie moléculaire. Application à la médecine contemporaine. Centre National des Recherches Scientifiques. La Havane, 1989.
- Retinosis Pigmentaria. Caractéristiques cliniques et génétiques. Centre National de Retinosis Pigmentaria. La Havane, 1990.
- Génétique moléculaire de la Retinosis Pigmentaria. Institut de Génétique humaine, Université Médicale de Lübeck, Allemagne, 1992.
- Génétique moléculaire des maladies ophtalmologiques. Institut de Génétique humaine, Université Médicale de Hambourg, Allemagne, 1996.
- Génétique moléculaire. Institut de Génétique humaine, Université Médicale de Hambourg, Allemagne, 2002.

- Typage sérologique et moléculaire du HLA. Centre de Typage, Université Médicale de Hambourg, Allemagne, 2002.

### **Principaux cours post-diplôme donnés**

- Génétique classique pour professeurs de Pédiatrie et Médecine Interne. CHU Pédiatrique. Camagüey, 1985.
- Génétique clinique pour spécialiste en pédiatrie. Camagüey, 1985.
- Génétique pour spécialistes en Médecine Général Intégrale. Camagüey 1986-89.
- Caractéristiques chromosomiques de certaines maladies endocrinologiques. Camagüey, 1987.
- Chromosomopathies pour professeurs en pédiatrie. Camagüey, 1988.
- Diagnostique de maladies chromosomiques. Camagüey, 1988.
- Génétique classique pour spécialistes en Ophtalmologie. Centre National de Retinosis Pigmentaria. La Havane, 1990.
- Génétique moléculaire de la Retinosis Pigmentaria. Centre International de Retinosis Pigmentaria « Camilo Cienfuegos ». La Havane, 1992.
- Hétérogénéité clinique et moléculaire de la Retinosis Pigmentaria. Centre International de Retinosis Pigmentaria « Camilo Cienfuegos ». La Havane 1996.

### **Principaux événements nationaux**

- I<sup>er</sup> Congres National de Génétique. La Havane. 1984
- VII<sup>eme</sup> Congres Latino-américain de Génétique. La Havane. 1984
- XIV<sup>eme</sup> Congres National de Pédiatrie. La Havane. 1985
- II<sup>eme</sup> Congres National de Génétique. La Havane. 1986
- VIII<sup>eme</sup> Congres Latino-américain de Génétique. La Havane. 1987
- I<sup>er</sup> Congres National de Santé. Camagüey. 1988
- I<sup>er</sup> Congrès National d'Attention Materno-Infantil. Camagüey. 1988
- X<sup>eme</sup> Congrès National d'Ophtalmologie. La Havane. 1992
- II<sup>eme</sup> Journée Scientifique de Retinitis Pigmentaire. La Havane. 1993
- IV<sup>eme</sup> Congrès National de Retinitis Pigmentaire. Santiago de Cuba. 1993
- I<sup>er</sup> Symposium International de Retinitis Pigmentaire. La Havane. 1994
- VI<sup>eme</sup> Congrès National de Retinitis Pigmentaire. Ciego de Avila. 1996
- XI<sup>eme</sup> Congrès National d'Ophtalmologie. La Havane. 1997
- VII<sup>eme</sup> Congrès National de Retinitis Pigmentaire. La Habana. 1998

- II<sup>ème</sup> Symposium International de Retinitis Pigmentaire. Varadero, Matanzas. 1998
- IX<sup>ème</sup> Congrès National de Retinitis Pigmentaire. Holguin. 2000
- IX<sup>ème</sup> Congrès National de Retinitis Pigmentaire. La Havane. 2002
- IV<sup>ème</sup> Congrès National de Pathologie. La Havane 2002
- V<sup>ème</sup> Congrès National de Pathologie et I<sup>er</sup> Réunion latino-américaine des technologues du laboratoire d'analyses. La Havane 2004
- I<sup>er</sup> Congrès International de Génétique de la Communauté. La Havane. 2006
- VI<sup>ème</sup> Congrès National de Pathologie. La Havane 2008

### Principaux événements internationaux

- Réunion de la Société Européenne de Retinitis Pigmentaire. Bonn, Allemagne. 1991
- I<sup>er</sup> Congrès de la Société Espagnole de Rétine et Vitreo. Madrid, España. 1993
- VIII<sup>ème</sup> Congrès de la Société International de Retinitis Pigmentaire. Paris, France. 1994
- Annual Meeting of the Association for Research in Vision and Ophthalmology (ARVO). Fort Lauderdale, Florida, USA. 1999
- Annual Meeting of the Association for Research in Vision and Ophthalmology (ARVO). Fort Lauderdale, Florida, USA. 2000
- Journées Internationales de Biologie. Paris, France. 2003
- Journées Internationales de Biologie. Paris, France. 2004
- 31<sup>ème</sup> Congrès International de Médecins de Langue Française de l'Hémisphère Américain. Guadeloupe, France. 2007
- 32<sup>ème</sup> Congrès International de Médecins de Langue Française de l'Hémisphère Américain. Haïti. 2008

### Principaux travaux publiés :

- Mutation in Human Peripherin/RDS Gene associates with ADRP. **Human Mutation**, 1994, 3 :321-3.
- A missense point mutation (Leu 13 Arg) of the Norrie disease gene in a large Cuban kindred with Norrie disease. **Hum Mol Genetics**, 1994, Vol.3, No.4 : 655-6
- Two novel mutations in the Norrie disease gene associated with classical ocular phenotype. *Ophthalmic Genet* 1996, 17(4) : 187-91.
- Dereymaeker syndrome : Genetic association or immunologic superposition. ARVO Abstract. **Invest Ophthalmol Vis Sci**, 1998.

- Prevalencia de la Retinosis Pigmentaria en Ciudad de la Habana, La Habana y la Isla de la Juventud. **Revista Cubana de Oftalmología**, 1998, 11(2).
- Association of high myopia, brachicephalia, congenital heart disease and clubfoot. ARVO Abstract. **Invest Ophthalmol Vis Sci**, 2000.
- Retinitis Pigmentosa, microphthalmos, and narrow angle glaucoma in a highly inbred family. ARVO Abstract. **Invest Ophthalmol Vis Sci**, 2001.
- Mutation of CDH23, encoding a new member of the cadherin gene family, causes Usher Syndrome type 1D. **Nature Genetics** 2001, Jan : 27(1) : 108-12

**Expérience Professionnel:**

**Génétique:** Génétique Moléculaire (PCR, SSCP, Heteroduplex, Secuenciación, etc.)  
Diagnostic cytogénétique (chromosomique)  
Cultive de tissue  
Génétique Clinique  
Conseil Génétique

**Laboratoire d'analyses :** Biochimique Clinique  
Hématologie  
Microbiologie

**Connaissances linguistiques:** Espagnol, Français, Anglais, Russe, Italien, Portugûês.

**Informatique:** Windows, Excel, Word, Power Point.