

CONFERENCIAS

CONFERENCIA INAUGURAL F.A. Sáez. Sociedad Argentina de Genética

LA GENÉTICA MÉDICA Y LA MEDICINA HOY

Magnelli N.C.!. Instituto de Genética, Facultad de Ciencias Médicas, UNCuyo, Argentina. magnelli@fcm.uncu.edu.ar

Se analizan las razones por las que la Genética se ha incorporado al quehacer médico hace un poco más de 60 años, casi un siglo después de que Mendel formulara las leyes; medio siglo después de que Landsteiner descubriera los grupos sanguíneos del sistema ABO y de que se conociera la consecuencia de la herencia de genes recesivos ligados al cromosoma X. Pero ello no se reflejó en los textos médicos de uso corriente en las facultades de Medicina editados en la década del 50. Puede inferirse que los factores que despertaron el interés por la Genética en el ámbito médico estuvieron relacionados con la comprobación de que el ADN es el elemento transmisor de los caracteres hereditarios; que se descubrió la estructura del ADN y su modo de replicación y que, casi simultáneamente, se conoció el número cromosómico en humanos. Se descubrieron las trisomías autosómicas y sexuales e innumerables aberraciones estructurales. La detección de las mismas continúa y muestra que los portadores son normales o no, según haya balance génico. Así se revalorizó la historia familiar y se hizo imprescindible perfeccionar la relación médico-paciente. La identificación de personas con enfermedades genéticas; los riesgos de tener descendencia afectada y la detección de personas sanas con riesgo de desarrollar tumores malignos mediante estudios de genética molecular y la existencia de factores epigenéticos han exigido la consideración de principios bioéticos en cada acto médico. El especialista en Genética Médica no es sólo médico de un paciente sino de un grupo familiar.

SLACE – 20 ANOS DEPOIS

Guerra M.!. Brasil. msfguerra@gmail.com

Há vinte anos (20/07/1999) iniciamos em Recife, Brasil, uma primeira reunião de citogeneticistas latino-americanos da área da Genética Vegetal, chamada SLACE (Simpósio Latino-Americano de Citogenética e Evolução). O objetivo do encontro era aproximar os diferentes grupos que atuavam nessa área, procurando identificar pontos em comum na pesquisa e uma maior interação entre eles. Como as plantas que estudamos geralmente estão espalhadas por vários países do continente, a colaboração entre esses grupos é fundamental para contornar alguns problemas de coleta, comparação de dados, intercâmbio, etc. No primeiro SLACE, procuramos focar na área vegetal, mas no encontro seguinte ampliamos a proposta para a citogenética vegetal e animal. Esse primeiro encontro serviu também para aproximar as lideranças desses países, que passaram a atuar em colaboração para a realização dos sucessivos encontros realizados em Palmira (Colômbia), Corrientes (Argentina), Montevideo (Uruguai) e o atual. Um aspecto importante do SLACE é que sempre mantivemos todas as atividades do simposio em português ou espanhol. A razão para isso é que o nosso objetivo é centrado na aproximação entre os grupos e não apenas na atualização nos avanços da área – embora este seja igualmente importante e surja naturalmente nos simpósios. Tendo bem definido esses objetivos, creio que podemos avançar em premissas com esses nossos encontros, superando as dificuldades próprias do continente, contando com o esforço de todos para que esses encontros se tornem mais funcionais e bem-sucedidos.

CONFERENCIA C. Lázaro. Sociedad Uruguaya de Genética

DIVERSIDAD GENÉTICA HUMANA EN AMÉRICA LATINA: IMPLICACIONES MÉDICAS E IDENTITARIAS

Sans M.!. Departamento de Antropología Biológica, Universidad de la República, Uruguay. mbsans@gmail.com

Las poblaciones humanas han pasado por largos procesos de mezcla, partiendo de las verificadas entre neandertales, denisovanos y sapiens. En América Latina, el inicio de este proceso de mezcla poblacional, al menos en lo referente a poblaciones separadas durante varios miles de años, se remonta al inicio de la conquista europea, calculado en no más de 21 generaciones. Por esta particularidad, el continente ha sido catalogado como “experimento natural” para analizar diversos procesos microevolutivos. En esta presentación se revisarán las características de las poblaciones que aportan a la diversidad genética actual de las poblaciones latinoamericanas, fundamentalmente nativas, africanas y europeas, con énfasis en diferentes procesos de mestizaje relacionados a causas religiosas, demográficas, históricas, económicas. Asimismo, se revisarán algunas estimaciones acerca de estos aportes en distintas poblaciones y su relación a las identidades nacionales y regionales; en ese sentido, se analizará también la recuperación, a partir de estudios genéticos y genómicos, de información acerca de poblaciones invisibilizadas u olvidadas, como es el caso de los indígenas charrúas en Uruguay. Por último, se mostrarán resultados de algunos estudios recientes sobre ancestralidad en relación a enfermedades complejas, en particular de cáncer y otras.

CONFERENCIA. International Genetics Federation

GENETICS OF COMPLEX TRAITS IN LIVESTOCK AND HUMANS

Goddard M.!. University of Melbourne and Agriculture Victoria, Australia. Mike.goddard@ecodev.vic.gov.au

Complex or quantitative traits are important in evolution (*e.g.* clutch size in birds), medicine (*e.g.* hypertension) and agriculture (*e.g.* yield of crops). The availability of assays for 100,000s of single nucleotide polymorphisms (SNPs) has revolutionised our understanding of the genetics of these traits. Genome wide association studies (GWAS) based on SNP assays have increased our knowledge of the genetic architecture of complex traits, mapped causal variants and been used to predict the genetic value of individuals for complex traits. The best analysis of GWAS fits all SNPs simultaneously assuming that the effect of SNPs on the trait are random effects. Genetic variation in a typical complex trait is due to thousands of polymorphisms, most of which have a very small effect on the trait. Very large sample sizes (*e.g.* 100,000 people or animals) are needed because the effect sizes are so small. Most of the causal variants are non-coding and their allele frequency is biased slightly to low minor allele frequencies indicating weak selection has operated on these polymorphisms. The causal variants can be mapped to within approximately 50 kb but the linkage disequilibrium between variants makes it difficult to identify the causal variant. Despite this, the genetic value of individuals can be predicted with good accuracy especially in populations of low effective population size such as breeds of livestock. This prediction, known as genomic selection, is now the basis for most livestock breeding programs.

CONFERENCIA. Sociedad Argentina de Genética

DESARROLLO DE NUEVAS HERRAMIENTAS GENÓMICAS PARA ZANAHORIA Y SU IMPACTO EN LA INVESTIGACIÓN Y EL MEJORAMIENTO

Cavagnaro P.¹. ¹CONICET- INTA EEA La Consulta, Fac. Cs. Agrarias, UNCuyo, Argentina. cavagnaro.pablo@inta.gob.ar

En la última década se han desarrollado herramientas moleculares y genómicas para asistir la investigación y el mejoramiento en zanahoria y especies relacionadas. Inicialmente, el desarrollo de librerías génicas (EST) y genómicas (BAC) permitió el anclaje de mapas genéticos de zanahoria a sus respectivos cromosomas, el desarrollo de cariotipos basados en hibridación *in situ* fluorescente (FISH), mapas citogenéticos comparativos entre especies de Apiaceae, y el desarrollo de grandes cantidades de marcadores moleculares SSRs y SNPs. La inclusión de estos marcadores basados en secuencias en diversos mapas de ligamiento (puntos de anclaje) construidos en diferentes acervos genéticos de zanahoria permitió abordar estudios de mapeo comparativo y la integración de los principales mapas que contenían caracteres de herencia simple y QTL de importancia agronómica, nutricional y económica. El desarrollo de plataformas de secuenciación masiva (*Next Generation Sequencing*), sumado a los recursos anteriores, facilitó la secuenciación y ensamblado de los genomas nuclear, plástido y mitocondrial de zanahoria, revelando particularidades evolutivas y estructurales de los mismos. Desde su publicación en el 2016, la secuencia del genoma ha facilitado y acelerado la identificación de genes candidatos para caracteres claves, incluidos genes que controlan carotenogénesis y pigmentación con antocianos, caracteres asociados al sabor, y resistencia a estreses bióticos y abióticos. Se espera un gran impacto de estas nuevas herramientas en los programas de mejoramiento de zanahoria.

CONFERENCIA. Sociedad Brasileña de Genética

A UNIQUE INSECT-FUNGAL INTERACTION LEADS TO POKKA BOHENG DISEASE IN SUGARCANE

Silva-Filho M.¹, F.P. Franco¹, D.Z. Gallán¹, F.G. Gonçalves¹, A.P. Favaris¹, W.S. Leal², D.S. Moura¹, J.M.S. Bento¹. ¹Universidade de São Paulo; ²University of California, Davis. mdcsilva@usp.br

Colonization of sugarcane stalk by opportunistic fungi, such as *Fusarium verticillioides*, usually occurs in association with *Diatraea saccharalis* (Lepidoptera: Crambidae) caterpillars attack. It has long been assumed that *F. verticillioides* is an opportunistic fungus in sugarcane since it takes advantage of the openings left by caterpillars attack to infect the plant. Herein we establish a new role for the insect-fungi association in sugarcane. We show that *F. verticillioides* has a dual effect on *D. saccharalis* caterpillars: fungal volatile emissions promoted a strong attraction to insect larvae and also increased *D. saccharalis* feeding and weight gain in diets supplemented with fungi. We also demonstrate that *F. verticillioides* is vertically transmitted to insect offspring when caterpillars fed on *F. verticillioides*-colonized diet. Our data alter the current understanding of *F. verticillioides* infection and suggest a synergistic relationship between *D. saccharalis* and *F. verticillioides* to promote Pokka Boheng Disease in sugarcane.

CONFERENCIA. Asociación Latinoamericana de Genética

LA DINÁMICA CONTEMPORÁNEA DE CONSERVACIÓN DE LOS RECURSOS GENÉTICOS DE CULTIVOS: EL CASO DE LA PAPA EN SU CENTRO DE ORIGEN

De Haan S.¹. ¹International Potato Center (CIP), Perú. s.dehaan@cgiar.org

Comprender la dinámica de conservación de cultivos nativos requiere comprender su ecología y las presiones de selección que ejercen los agricultores. La evolución continua de los recursos genéticos es un servicio ecosistémico esencial de la conservación *in situ*. Es un proceso vigente en la zona andina donde cultivos como la papa, el frijol y la quinoa - entre otros - están expuestos a un estado dinámico de manejo, estrés ambiental, proximidad a parientes silvestres, entre otras fuerzas de selección. Conduce a una evolución adaptativa que reconfigura la diversidad frente a cambios en el ambiente y los requerimientos de la sociedad. En este proceso, se perderá cierta diversidad, mientras que paralelamente se crea diversidad nueva. Aquí utilizamos la papa para explorar la dinámica. Varios factores biológicos, sociales y ambientales contribuyen a ello. Primero, el flujo de genes entre variedades locales y/o parientes silvestres y la eventual incorporación de genotipos. Segundo, la colección de genotipos semi-silvestres. Tercero, las mutaciones. En cuarto lugar, la selección darwinista basada en la exposición de variabilidad intraespecífica a factores de estrés que resultan en una "supervivencia del más apto". En quinto lugar, un complejo de sistemas alimentarios, formas de uso y preferencias que impulsan la conservación autónoma. En la época del Antropoceno los cambios se producen rápidamente. Los enfoques de monitoreo sistemático pueden proporcionar inteligencia sobre el estado de conservación y existe la urgencia de establecer una red regional de monitoreo.

CONFERENCIA E.A. Favret. Sociedad Argentina de Genética

VARIABILIDAD GENÉTICA Y EPIGENÉTICA EN ESPECIES TUBEROSAS DE *Solanum*

Masuelli R.¹. ¹Facultad de Ciencias Agrarias, IBAM-CONICET-UNCUYO, Argentina. rmasuelli@gmail.com

Las plantas al ser organismos sésiles desarrollan mecanismos epigenéticos que les permite responder a estreses bióticos y abióticos modificando la expresión génica. Esta respuesta de los organismos vivos a los estímulos ambientales permite que se adapten al ambiente en el que viven. Los mecanismos epigenéticos (metilación de citosinas, modificación de histonas y pequeños RNA) interactúan entre sí y alteran la expresión génica sin cambios en la secuencia de ADN. La hibridación interespecífica es una importante fuerza evolutiva que da lugar a variabilidad tanto genética como epigenética. En trabajos recientes encontramos que en el genoma de híbridos sintéticos y naturales de *Solanum* se producen reestructuraciones genéticas y epigenéticas. En híbridos sintéticos se observó que los patrones de metilación eran diferentes al de las especies progenitoras y una proporción de estos se heredaban. A su vez, en híbridos naturales observamos que la variación morfológica presentaba mayor correlación con los patrones epigenéticos que con los genéticos. El análisis bayesiano de los patrones genéticos mezcla los genotipos parentales e híbridos sin diferenciarlos, sin embargo los patrones epigenéticos definen un grupo específico para los híbridos, diferenciado de los genotipos parentales. Estos resultados sugieren que después del evento de hibridación se establecen nuevos patrones epigenéticos que influirían en la plasticidad fenotípica y la adaptación de los híbridos a nuevos ambientes.

CONFERENCIA D. Brncic. Sociedad de Genética de Chile

ESCUDEANDO EL PASADO DE LAS POBLACIONES ORIGINARIAS Y MESTIZAS DEL CONO SUR DE SUDAMÉRICA MEDIANTE MARCADORES GENÉTICOS DE HERENCIA UNIPARENTAL

Moraga M.^{1,2}. ¹Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Santiago, Chile; ²Departamento de Antropología, Facultad de Ciencias Sociales, Universidad de Chile, Santiago, Chile. mmoraga@med.uchile.cl

El estudio de las poblaciones humanas originarias de América ha sido tema de interés y debate permanente entre bioantropólogos y genetistas. Por más de 30 años el ADN mitocondrial ha aportado al estudio de dichas poblaciones entregando información relevante sobre las rutas de ingreso y dispersión en el continente. Los últimos 20 años hemos sido parte de dichos estudios centrándonos en las poblaciones originarias de Chile y del Cono Sur de Sudamérica, aportando a la caracterización de la diversidad de los haplogrupos B2, C1, D1 y D4 y describiendo dos nuevos clados monofiléticos, C1b13 y B2i2, propios de las poblaciones ancestrales de Patagonia. Mediante el estudio de ADN antiguo de cazadores recolectores de Patagonia occidental hemos generado valiosa información respecto de la diversidad y distribución de haplogrupos claves en las fases tempranas del poblamiento americano como D4h3. En esta presentación revisaremos nuestros resultados previos y los avances alcanzados en el estudio de cerca de 4000 mil D-loop mitocondriales provenientes mayoritariamente de poblaciones mestizas urbanas y rurales de Chile, lo que nos permite detectar linajes propios de las poblaciones originarias hoy extintas, accediendo a haplogrupos amerindios hoy desaparecidos en las poblaciones nativas americanas. El cruce de la data actual y antigua con distribuciones geográficas particulares y un rango temporal que puede llegar a los 6000 años, constituye un avance en el conocimiento del poblamiento de Sudamérica y en la descripción de nuevos linajes mitocondriales en el extremo sur del continente.

CONFERENCIA. SLACE

UMA VISÃO GENÔMICA DA FILOGENIA E HIBRIDAÇÃO DE ESPÉCIES EM MAMÍFEROS

Bonato S.L.¹. ¹Escola de Ciências, Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul, Brasil. slbonatto@pucrs.br

A obtenção de dados em escala genômica tem se acelerado drasticamente, o que tem iniciado uma revolução no conhecimento detalhado da evolução das espécies. Porém, desde Darwin, a evolução das espécies tem sido vista basicamente como continuamente divergente. Processos não divergentes, tais como hibridação e introgressão gênica entre espécies são geralmente considerados mais raros, em especial em vertebrados e mais ainda em mamíferos. Assim, a maior parte dos métodos de inferência de filogenias desconsidera estes fenômenos, cuja consequência, se eles tiverem ocorrido, é o aumento da incompatibilidade entre as árvores filogenéticas e da incerteza nas hipóteses de relacionamento. A apresentarei resultados recentes do meu grupo de pesquisa sobre a evolução de mamíferos usando dados de genomas completos, em especial relacionados à inferência das relações filogenéticas e à questão da hibridação e da sua importância na origem das espécies. Mostrarei que a história filogenética em mamíferos é mais complexa do que se imaginava, em parte devido à prevalência da hibridação, e que este cenário exige o uso de novas metodologias de inferência e de apresentação das relações evolutivas, tais como as redes filogenéticas.