



XVII CONGRESO LATINOAMERICANO DE GENÉTICA  
XLVII CONGRESO ARGENTINO DE GENÉTICA  
LII REUNIÓN ANUAL DE LA SOCIEDAD DE GENÉTICA DE CHILE  
VI CONGRESO DE LA SOCIEDAD URUGUAYA DE GENÉTICA  
V CONGRESO LATINOAMERICANO DE GENÉTICA HUMANA  
V SIMPOSIO LATINOAMERICANO DE CITOGENÉTICA Y EVOLUCIÓN



## RESÚMENES OMITIDOS

# REUNIÓN REGIONAL GENÉTICA Y GENÓMICA DE LA VID. UNA PERSPECTIVA REGIONAL Y MULTISECTORIAL

Coordinador: Lijavetzky D.

Instituto de Biología Agrícola de Mendoza (IBAM), UNCuyo, CONICET, Facultad de Ciencias Agrarias, Almirante Brown 500, M5528AHB, Chacras de Coria, Mendoza, Argentina.

dlijavetzky@conicet.gov.ar

La vid (*Vitis vinifera*) es una especie única, no sólo por ser el principal cultivo fruti-hortícola del mundo, sino que también posee una antigua conexión histórica con el desarrollo de la cultura humana. En Sudamérica se ha establecido una viticultura basada en la diversidad de climas y suelos, y en las variedades, verdaderas banderas de producción nacional. Los productores de vino más importantes del subcontinente son Argentina y Chile. Salvo en Uruguay y Brasil, la producción de vino en el resto de países sudamericanos muestra cifras reducidas si se comparan con otros países del mundo con superficie equivalente. Argentina es el país con mayor cantidad de superficie de vid plantada en la región. La región vitícola argentina por excelencia es Mendoza, representando el 70,6% de la superficie cultivada de vid del país con una producción en el último año de 866 millones de litros de vino (INV, 2016). En los últimos años se han desarrollado proyectos en Uruguay, Chile y Argentina tendientes a descifrar los genomas de las variedades más importantes de cada país, así como para estudiar la variabilidad genética dentro de cada una de ellas. Asimismo, en la provincia de Mendoza, existen empresas del sector vitivinícola desarrollando proyectos tendientes a explotar la mencionada variabilidad. Por lo expuesto, se plantea realizar el presente evento incluyendo simposistas involucrados en los proyectos latinoamericanos y también pertenecientes a dos empresas del sector vitivinícola mendocino (Viveros Mercier Argentina y Bodegas Catena Zapata).

## DECODING THE SECRETS OF MALBEC GENOME BY THE ANALYSIS OF THE CLONAL GENOMIC VARIATION

Calderón L<sup>1</sup>, N. Mauri<sup>2</sup>, C. Muñoz<sup>1</sup>, L. Bree<sup>3</sup>, P. Carbonell Bejerano<sup>2</sup>, D. Bergamín<sup>3</sup>, C. Royo<sup>2</sup>, C. Sola<sup>3</sup>, J.M. Martínez Zapater<sup>2</sup>, D. Lijavetzky<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Biología Agrícola de Mendoza (IBAM), CONICET, UNCuyo, FCA, Almirante Brown 500, Chacras de Coria, Mendoza, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Ciencias de la Vid y del Vino, Consejo Superior de Investigaciones Científicas, Universidad de La Rioja, Gobierno de La Rioja, Logroño, España; <sup>3</sup>Vivero Mercier Argentina, Ruta 40 sur km 3273, 5509 Perdriel, Luján de Cuyo, Mendoza, Argentina.

dlijavetzky@conicet.gov.ar

Somatic mutations are a major force introducing novel genetic variation; this role becomes enhanced in systems lacking sexual reproduction. This is the case of grapevines used in the wine industry. Here, clonal propagation through asexual cuttings is the regular practice, in order to preserve quality traits of productive relevance. Nonetheless, a remarkable phenotypic variation has been reported among clones within cultivars. However, less is known about the intra-cultivar genetic variability and its potential impact on the phenotype. We characterize the clonal genetic variability of *Vitis vinifera* L. cv. Malbec, which is the main cultivar for Argentine viticulture. We performed a genome wide analysis of four Malbec clones, obtaining Illumina reads at a 35x depth for each clone. Bioinformatic tools were employed to align our sequences to the reference genome (genotype PN4,0024). We implemented variant calling pipelines for single nucleotide variations (SNVs) discovery, and applied strict quality filters to determine a set of reliable SNVs. We discovered ca. 2.6 million SNPs that distinguish cv. Malbec from the reference genome, and identified 458 SNVs explaining the genetic variation between the four Malbec genotypes, including 421 clone-specific SNVs. Using that information, we developed a Malbec “Fluidigm” SNP chip that allowed us to found a notorious genetic variability in a large clone collection, as a consequence of somatic mutations accumulation.

## BÚSQUEDA DE GENES Y MARCADORES ASOCIADOS A TAMAÑO DE BAYA EN VID DE MESA, CARÁCTER CUANTITATIVO Y COMPLEJO

Muñoz Espinoza C<sup>1</sup>, G. Ravest<sup>1</sup>, M. Burgos<sup>1</sup>, P. Jiménez<sup>2</sup>, S. Bustos<sup>1</sup>, M.H. Castro<sup>1</sup>, P. Hinrichsen<sup>1</sup>. <sup>1</sup>INIA La Platina, Chile.

phinrichsen@inia.cl

La domesticación de la vid ocurrió paralelamente en el Cáucaso y en Europa central, seleccionándose simpátricamente dos tipos bien diferentes: vides de vinificación y de consumo fresco. Este proceso originó dos genomas y fenotipos con importantes diferencias. Una de estas características es el tamaño de la baya, deseable más grande en uva de mesa. Por esta razón, este carácter ha sido priorizado por nuestro grupo en la búsqueda de marcadores que sean de utilidad en el desarrollo de nuevas variedades. En este simposio se presentarán los avances logrados en este tema, incluyendo también resultados del estudio de la vía metabólica de las giberelinas, por su alta incidencia en este carácter. Combinando análisis fenotípicos genéticos, transcriptómicos y de expresión génica, se identificó un conjunto de 38 polimorfismos de tipo SNPs e InDels asociados a este carácter altamente cuantitativo, relacionados a un número similar de genes candidatos; un subconjunto de estos marcadores fue capaz de predecir un porcentaje sustancial de la variación del carácter. Dado que su uso en selección asistida es técnicamente difícil de implementar, recientemente se han analizado más de 300 marcadores SSR en las mismas regiones cromosómicas (FONDECYT 1171378). También se han considerado SSRs cercanos a genes tipo factores de transcripción asociados a tamaño de baya en cepas de vino. Algunos de estos SSRs presentan variantes alélicas con una considerable asociación con tamaño de baya y están en etapa de validación en diferentes fondos genéticos para su uso en selección (o descarte) de nuevas líneas.

## EL GENOMA DE TANNAT: HERRAMIENTAS ÓMICAS AL SERVICIO DE LA VITIVINICULTURA URUGUAYA

Da Silva C.<sup>1</sup>, A. Ferrarini<sup>2</sup>, E. Boido<sup>3</sup>, C. Gaggero<sup>4</sup>, M. Delledonne<sup>2</sup>, F. Carrau<sup>3</sup>.  
<sup>1</sup>PDU Espacio de Biología Vegetal del Noreste, Centro Universitario de Tacuarembó, Universidad de la República, Uruguay; <sup>2</sup>Centro di Genomica Funzionale, Dipartimento di Biotecnologie, Università degli Studi di Verona, Italia; <sup>3</sup>Área Enología y Biotecnología de Fermentación, Facultad de Química, Universidad de la República, Uruguay; <sup>4</sup>Departamento de Biología Molecular, Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable, Uruguay.

dasilvacece@gmail.com

Tannat (*Vitis vinifera*) es la variedad de vid vinífera más cultivada en Uruguay para la producción de vinos tintos de alta calidad. Sus bayas poseen niveles de compuestos polifenólicos (antocianinas y taninos) inusualmente altos, produciendo vinos con intenso color púrpura y alto poder antioxidante. Pero es considerada una variedad no aromática. Los taninos dan estructura en boca a los vinos, se sintetizan en las semillas antes de envero y en Tannat más de un 40% están galoileados, lo que determina un mayor poder antioxidante. Las antocianinas dan color a la piel de las uvas y al vino y su síntesis comienza durante el envero. Secuenciamos el genoma de Tannat con una profundidad de 134X. Secuenciamos transcriptomas de cáscaras y semillas a lo largo del desarrollo de la baya. El objetivo es dilucidar las bases genómicas y transcriptómicas de las particularidades de Tannat. Al comparar su genoma con el de Pinot Noir (genoma de referencia) encontramos una expansión de las familias génicas relacionadas con la biosíntesis de polifenoles. Análisis de los patrones de expresión diferencial asociados a estudios metabolómicos (HPLC-MS) nos permitieron asignar funciones a genes antes desconocidas; y la participación de genes nuevos (no anotados previamente en el genoma de referencia) y varietales (ausentes en el genoma de referencia) en la biosíntesis de los polifenoles característicos de Tannat. Nuestros trabajos realizan aportes originales acerca de las bases moleculares de la biosíntesis de antocianinas y taninos durante el desarrollo de la uva vinífera insignia del Uruguay.

## SELECCIONES MASALES Y CLONALES DE MALBEC EN ARGENTINA

Sola C.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Vivero Mercier Argentina S.A.  
 cjdsola@yahoo.com.ar

En la década de 1990 quedaban en Argentina apenas 10.000 has de viñedos “resilientes” de la variedad Malbec, casi todas en Mendoza. Este viñedo vino a constituirse en el principal reservorio genético de esta variedad. Trabajamos en la obtención de selecciones masales, a partir de viñedos de calidad reconocida, en los que se eligieron plantas sanas, de identidad indubitable, identificando caracteres fenotípicos, asociados a atributos cualitativos en los vinos. No buscamos el Malbec “perfecto”, ya habíamos aprendido que en la diversidad encontraríamos el acervo genético que necesitábamos. Seleccionamos plantas por la intensidad de color del raquis, pedicelo y bayas, otros por el buen llenado de racimos, sin signos de corrimiento, cantidad de semillas en la baya, grosor de las pieles, otros por la forma, tamaño y color de las hojas, o más de un carácter a la vez. Para avanzar en lo referente a la productividad se requería un salto cualitativo. Siguiendo el modelo europeo, comenzamos la selección clonal, lo que permitió mejorar notablemente el estado sanitario y elegir plantas con una historia constante. Con las primeras vendimias se realizaron las microvinificaciones, con exhaustivos estudios agronómicos y análisis fisicoquímicos de uvas y vinos, testeos con representantes de la industria, y lanzamiento al mercado de los primeros clones de Malbec obtenidos de viñedos “autóctonos”. Entre los más destacados se encuentran los clones M136, M502, M505, M506, M512 y M713.

## MALBEC ARGENTINO: CIENCIA AL SERVICIO DE LA DIVERSIDAD GENÉTICA

Alonso R., F. Buscema<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Catena Institute of Wine.  
ralonso@catenainstitute.com

En Argentina, Malbec (*Vitis vinifera* L.) ha tenido una excelente adaptación a nuestros terruños, lo cual ha posibilitado una gran calidad enológica. A su vez, por diversas razones, Argentina se ha quedado con gran parte de la variabilidad genética de este cepaje. A partir de la década de 1980, debido a una fuerte reducción de la superficie implantada, organismos oficiales iniciaron planes de selección con el objetivo de sólo mejorar la productividad y sanidad. Por ello, en 1995 Catena Zapata a través del Catena Institute of Wine implanta una selección clonal sobre la cual realiza estudios no sólo tendientes a incrementar la calidad enológica, sino también a conocer la diversidad del material genético. Se implantaron más de 130 clones de Malbec en dos regiones vitícolas, climáticamente muy distintas. En uno de los primeros trabajos se determinó el perfil de antocianos de las bayas y a partir de esta información se logró diferenciar clones individuales y luego agruparlos de acuerdo a la presencia de perfiles similares. En otro estudio, encontramos marcadas diferencias entre clones argentinos y clones franceses, en cuanto a rendimiento y perfil polifenólico. Actualmente estamos evaluando el rol de mecanismos epigenéticos en la plasticidad fenotípica con la finalidad de ampliar los conocimientos sobre la aclimatación a distintos ambientes. Este mayor entendimiento logrado con las investigaciones, nos ha permitido mejorar la calidad del vino, y a su vez es la base para prepararnos ante los futuros escenarios ambientales producto del cambio climático global.

MV 53

## SHADE MODIFIES PLANT ARCHITECTURE AND DELAYS FLOWERING IN ALFALFA (*MEDICAGO SATIVA*)

Lorenzo C.D., P. Garcia Gagliardi, M. Hoijemberg, P. Cerdan. Fundación Instituto Leloir.  
E-mail: clorenzo@leloir.org.ar

Shade intolerant plants respond to a reduction in the red (R) to far-red light (FR) ratio (R:FR) by elongating stems and petioles, re-positioning leaves and accelerating flowering. These strategies are known collectively as the shade avoidance syndrome (SAS). As of date, not much is known about the physiological and molecular mechanisms of SAS in alfalfa (*Medicago sativa*), an important perennial forage species. Therefore, we exposed alfalfa plants to simulated shade to analyze morphological changes, coupled with a RNA sequencing analysis to study genes involved in SAS. For RNA seq, two samples were analyzed for both conditions, each comprised of two leaves belonging to independent plants. For statistics analysis Edge R was used for p-value and false discovery rate (FDR) correction. Low R:FR produced a classical SAS, such as increased internode, petiole length and reduced chlorophyll biosynthesis. On the contrary to most shade intolerant species, flowering onset was delayed. In terms of genes involved, the SAS was likely mediated by upregulation of *msPIF3* and *msHB2* in low R:FR, whose constitutive expression in *Arabidopsis thaliana* led to a complete SAS phenotype. On the other hand, delayed flowering was likely to be mediated by downregulation of *msSPL3*. We propose that shade-delayed flowering in alfalfa may be an important response to extend the vegetative phase under sub-optimal light conditions and thus assure an accumulation of reserves to resume growth after the next season.

## MODIFICACIONES SOLICITADAS POR LOS AUTORES EN RESÚMENES PUBLICADOS

CH 2 (p. 97)

### REPORTE DE UN CASO DE DIAGNÓSTICO PRENATAL DE TRISOMÍA PARCIAL 3Q22.2→ 3 QTER, MONOSOMÍA PARCIAL 11Q25→ 11 QTER Y DELECIÓN INTERSTICIAL 10Q25.1-10Q25.2 POR CITOGENÉTICA Y MICROARRAY

María Cecilia Della Vedova<sup>1,2,4</sup>, Susana Siewert<sup>2</sup>, Noelia Federica Barrasa<sup>3</sup>, Ralph Bravo<sup>3</sup>, Doris Lozada<sup>3</sup>, Pilar Igarreta<sup>5</sup> y Silvana Mariel Marsá<sup>2,4</sup>. Instituto de Química de San Luis (INQUISAL). Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET); <sup>2</sup>Universidad Nacional de San Luis. San Luis, 5700 San Luis, Argentina; <sup>3</sup>Maternidad Provincial Dra. Teresita Baigorria. San Luis, 5700, San Luis, Argentina; <sup>4</sup>Laboratorio Privado de Genética -Genes. San Luis, 5700, San Luis, Argentina; <sup>5</sup>Laboratorio Genda, Buenos Aires, Argentina.

FG 5 (p.127)

### VARIANTES GÉNICAS VINCULADAS CON LA TOXICIDAD POR 6-MERCAPTOPURINA EN PACIENTES URUGUAYOS CON LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA

Burgueño Rodríguez G.<sup>1</sup>, D. Malimpensa<sup>2</sup>, J.A. Da Luz<sup>1</sup>, A.M. Soler<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Genética Molecular Humana, CENUR Litoral Norte - Sede Salto, Universidad de la República (UdelAR), Salto, Uruguay; <sup>2</sup>Laboratório de Hemoglobinopatías Hereditárias, Departamento de Patología Clínica, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil. anamasoler@gmail.com

La leucemia linfoblástica aguda (LLA) comprende casi el 30% de los cánceres pediátricos. Cerca del 80% de los pacientes atendidos en el Servicio de Hemato-Oncología Pediátrica del Centro Hospitalario Pereira Rossell alcanzan una remisión completa. El tratamiento consiste en la administración simultánea de diversos fármacos durante dos años. Sin embargo, el estrecho rango terapéutico y la acción inespecífica de estos fármacos favorecen la aparición de efectos adversos. Nueve variantes en los genes TPMT y NUDT15 explican cerca del 40% de las toxicidades hematológicas en la fase de mantenimiento de la terapia. El objetivo de este trabajo es identificar otras variantes genéticas involucradas en la toxicidad hematológica debido a 6-mercaptopurina (6-MP) en niños con LLA. Para ello, se secuenciaron los exones de los genes TPMT y NUDT15 y se analizaron variantes en los genes ITPA, ABCC4 y PACSIN2, en pacientes con toxicidad hematológica. Datos preliminares indican que en pacientes sin variantes en los genes TPMT y NUDT15, la presencia de la variante ITPA 196 (C→A) está asociada a un número

significativamente menor de eventos de leucopenia. Por otro lado, los pacientes con la variante rs11568658 (ABCC4) resistieron dosis significativamente menores que aquellos que no la presentan. Adicionalmente, identificamos una nueva mutación (E57Q) en el gen NUDT15, que posiblemente altere la función de la proteína. Estos resultados revelan la importancia de las variantes genéticas en la toxicidad por 6-MP y su posible importancia en otras fases del tratamiento.

GH 35 (p. 196)

### INFERFERÓN LAMBDA 4 (INFL4) Y RESISTENCIA A LA INFECCIÓN POR VIH-1

Jaimes-Bernal C.P.<sup>1,2</sup> N. Rallón<sup>3,4</sup>, J.M. Benito<sup>3,4</sup>, O. Mohamed<sup>5</sup>, M.A. Gómez-Vidal<sup>6</sup>, F.J. Márquez<sup>2</sup>, B. Sánchez-Arcas<sup>2</sup>, M. Trujillo<sup>6</sup>, J.L. Royo<sup>7</sup>, I. Saule<sup>8</sup>, M. Biasin<sup>9</sup>, A. Rivero-Juárez<sup>9</sup>, A. Caruz<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Grupo de investigación del programa de Bacteriología y laboratorio clínico, Universidad de Boyacá, Tunja, Colombia; <sup>2</sup>Unidad de Inmunogenética. Departamento de Biología Experimental, Universidad de Jaén.; <sup>3</sup>Instituto de Investigación Sanitaria-Fundación Jiménez Díaz, Universidad Autónoma de Madrid (IIS-FJD, UAM), Madrid, España; <sup>4</sup>Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Móstoles, Madrid, España; <sup>5</sup>Complejo Hospitalario de Jaén, España; <sup>6</sup>Centro Transfusional de Sangre, Jaén, España; <sup>7</sup>Departamento de Bioquímica, Biología molecular e Inmunología, Universidad de Málaga, España; <sup>8</sup>Universidad de Milán, Italia; <sup>9</sup>Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España. cpjaimes@uniboyaca.edu.co

MCTA 13 (p. 335)

### IMPLEMENTACIÓN DEL ANÁLISIS DE MICRONÚCLEOS CITOMA BUCAL EN BOVINOS TRATADOS CON LOS ANTIPARASITARIOS EXTERNOS CLORPIRIFOS Y CIPERMETRINA+CLORPIRIFOS

Daniela M Ferré<sup>1,2</sup>, Rocío T Carracedo<sup>1</sup>, Brenda Lucero<sup>1</sup>, Rocío Heredia<sup>1</sup>, Héctor R Ludueña<sup>1</sup>, Nora B M Gorla<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Genética, Ambiente y Reproducción, Universidad Juan Agustín Maza; <sup>2</sup> CONICET.

MCTA 14 (p. 335)

### ENSAYO EX VIVO DE MICRONÚCLEOS CITOMA CON BLOQUEO DE LA CITOCINESIS PARA EVALUAR GENOTOXICIDAD DE LA MEZCLA CIPERMETRINA+CLORPIRIFOS EN BOVINOS

Daniela M Ferré<sup>1,2</sup>, Brenda Lucero<sup>1</sup>, Rocío T Carracedo<sup>1</sup>, Rocío Heredia<sup>1</sup>, Valeria Lentini<sup>1</sup>, Raquel R Romano<sup>1</sup>, Héctor R Ludueña<sup>1</sup>, Nora B M Gorla<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Genética, Ambiente y Reproducción, Universidad Juan Agustín Maza; <sup>2</sup> CONICET.