



Journal of Basic & Applied Genetics (Formerly MENDELIANA)

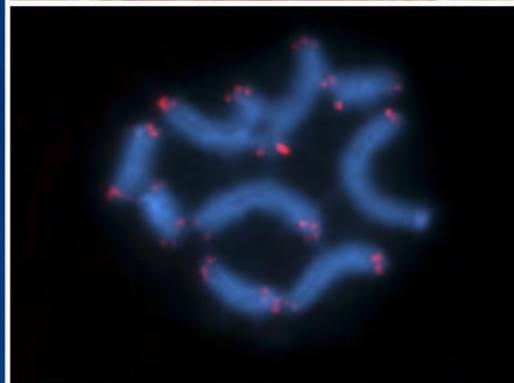
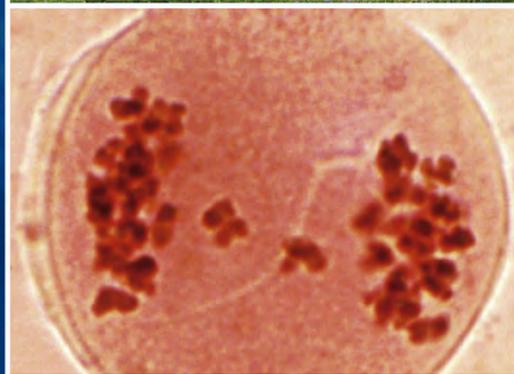
**JOURNAL OF THE ARGENTINE SOCIETY OF GENETICS
REVISTA DE LA SOCIEDAD ARGENTINA DE GENÉTICA**

Proceedings
XLIV ARGENTINE CONGRESS OF GENETICS

Actas
XLIV CONGRESO ARGENTINO DE GENÉTICA

Cited by
**BIOLOGICAL ABSTRACTS
GENETICS ABSTRACTS
SISTEMA LATINDEX
THOMSON REUTERS
SCOPUS**

Included in **SciELO**



ACTAS



XLIV CONGRESO ARGENTINO DE GENÉTICA

13 al 16 de septiembre de 2015
Hotel 13 de Julio
MAR DEL PLATA - ARGENTINA

COMISIÓN DIRECTIVA

PRESIDENTE

Dra. Mónica Poverene
Dpto. Agronomía. CONICET
Universidad Nacional del Sur, Buenos Aires

VICEPRESIDENTE 1º

Dr. Ricardo W. Masuelli
Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria
CONICET-Universidad Nacional de Cuyo

VICEPRESIDENTE 2º

Dra. Beatriz Saidman
Facultad de Ciencias Exactas y Naturales
Universidad de Buenos Aires y CONICET
(Presidente de la Subcomisión de Docencia)

SECRETARIO

Ing. Agr. Ezequiel Grassi
Facultad de Agronomía y Veterinaria
Universidad Nacional de Río Cuarto, Córdoba

TESORERA

Dra. Graciela del Rey
Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergadá"
(CEDIE) CONICET – FEI – División de Endocrinología
Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez
Buenos Aires

VOCAL 1ro (Prosecretario)

Dr. Gustavo Rodríguez
Facultad de Ciencias Agrarias
Universidad Nacional de Río Cuarto, Córdoba

VOCAL 2do (Protesorera)

Ing. Agr. Lilia M. Melucci
EEA Balcarce INTA y Facultad de Ciencias Agrarias,
UNMdP

VOCAL 3ro

Dr. Ezequiel Bossio
IGEAF INTA Castelar
(Presidente de la Subcomisión de Prensa)

VOCAL SUPLENTE 1ro

Dra. Viviana Solís Neffa
IBONE-CONICET
Universidad Nacional del Nordeste, Corrientes

VOCAL SUPLENTE 2do

Ing. Agr. María Silvia Tacaliti
Facultad de Ciencias Agrarias y Forestales
Universidad Nacional de La Plata

REVISOR DE CUENTAS

Dra. Marina Gutiérrez
Secc. Genética Hospital Pedro Elizalde

CONSEJO ASESOR

REGIÓN CIUDAD AUTÓNOMA DE BUENOS AIRES Y PROVINCIA DE BUENOS AIRES

Ing. Prod. Agrop. M.Sc. Carlos Mezzadra
EEA Balcarce INTA y Facultad de Ciencias Agrarias,
UNMdP

Dra. Cristina Barreiro
Hospital de Pediatría Prof. Dr. J P Garrahan, Buenos Aires

Dr. Nestor Bianchi
IMBICE, CONICET, Buenos Aires

Dr. Enrique Gadow
CEMIC, Buenos Aires

Dr. Martín Roubicek
Universidad Nacional de Mar del Plata, Buenos Aires

REGIÓN CENTRO

Dra. Noemí Gardenal
Facultad de Ciencias Exactas, Físicas y Naturales
Universidad Nacional de Córdoba

Dr. Iván Tiranti
Facultad de Ciencias Exactas, Físico-Químicas y Naturales
Universidad Nacional de Río Cuarto, Córdoba

REGIÓN CUYO

Dra. Norma Magnelli
Facultad de Ciencias Médicas
Universidad Nacional de Cuyo, Mendoza

REGIÓN NOROESTE

Dr. José Dipierri
Instituto Biología de la Altura
Universidad Nacional de Jujuy, Jujuy

REGIÓN NORESTE

Dr. Camilo Quarín
Facultad de Ciencias Agrarias
Universidad Nacional del Nordeste, Corrientes

REGIÓN LITORAL

Dra. Liliana A. Picardi
Facultad de Ciencias Agrarias
Universidad Nacional de Rosario, Santa Fé

Dra. María Inés Oyarzábal
Facultad de Ciencias Veterinarias
Universidad Nacional de Rosario, Santa Fé

REGIÓN LA PAMPA Y PATAGONIA

Dr. Leonardo Gallo
Unidad de Genética Forestal
EEA INTA Bariloche, Río Negro

COMISIÓN ORGANIZADORA LOCAL

Presidenta

Dra. Elsa L. Camadro
Unidad Integrada INTA-UNMdP; CONICET

Vice-presidenta

M.Sc. Lilia Melucci
Unidad Integrada INTA-UNMdP

Secretaria

Dra. M. Mercedes Echeverría
Unidad Integrada INTA-UNMdP

Tesorero

Dr. Fernando D. Castaño
Unidad Integrada INTA-UNMdP

Pro-tesorero

Dr. Pablo Corva
Unidad Integrada INTA-UNMdP

Prensa y Difusión

Cecilia Andere
UNCPBA

Daniel Casanova
UNCPBA

M.Sc. Julia E. Lúquez
Unidad Integrada INTA-UNMdP

Dra. Mirta L. Menone
UNMdP; CONICET

Actividades sociales y organización de visitas

M.Sc. Julia E. Lúquez
Unidad Integrada INTA-UNMdP

Dra. Mirta L. Menone
UNMdP; CONICET

Dr. Fernando D. Castaño
Unidad Integrada INTA-UNMdP

Puestos de empresas comerciales

Paula Lucchesi
UNCPB

Daniel Casanova

Otros colaboradores

Dra. M. Cecilia Bedogni
Unidad Integrada INTA-UNMdP

Dra. Olga Marcellán
Unidad Integrada INTA-UNMdP

Lic. Federico Maune
Unidad Integrada INTA-UNMdP

COMITÉ EDITORIAL

Editor General:

Dra. Elsa L. Camadro
Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA),
Universidad Nacional de Mar del Plata (UNMdP)
y Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas
(CONICET)
Balcarce, Argentina
camadro.elsa@inta.gob.ar

Editores Asociados:

Citogenética Animal

Dra. Liliana M. Mola
Depto. de Ecología, Genética y Evolución,
Fac. de Ciencias Exactas y Naturales, Univ. de Buenos Aires
(UBA) y CONICET
Buenos Aires, Argentina
limola@ege.fcen.uba.ar

Citogenética Humana

Dra. Roxana Cerretini
Centro Nacional de Genética Médica, ANLIS, "Dr Carlos G
Malbrán"
Buenos Aires, Argentina
rcerretini@argentina.com

Citogenética Vegetal

Dr. José Guillermo Seijo
Instituto de Botánica del Nordeste,
Universidad Nacional del Nordeste (UNNE)-CONICET
Corrientes, Argentina
seijo@agr.unne.edu.ar.com

Genética de Poblaciones y Evolución

Dr. Jorge Cladera
Instituto de Genética "Ewald Favret",
Centro de Investigación en Cs. Veterinarias y Agronómicas,
INTA
Castelar, Argentina
cladera.jorge@inta.gob.ar

Dra. Noemí Gardenal
Fac. de Ciencias Exactas, Físicas y Naturales,
Universidad Nacional de Córdoba (UNC) y CONICET
Córdoba, Argentina
ngardenal@efn.uncor.edu

Dr. Juan César Vilardi
Depto. de Ecología, Genética y Evolución,
Fac. Ciencias Exactas y Naturales, UBA, y CONICET
Buenos Aires, Argentina
vilardi@bg.fcen.uba.ar

Genética Humana y Genética Médica

Dra. María Inés Echeverría
Instituto de Genética, Facultad de Ciencias Médicas,
Universidad Nacional de Cuyo (UNCu)
Mendoza, Argentina
miecheve@fcm.uncu.edu.ar

Dr. Santiago Lippold
Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas
(CEMIC)
Buenos Aires, Argentina
sel1@fibertel.com.ar

Genética Molecular (Animal)

Dr. Guillermo Giovambattista
Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET),
CONICET-Fac. de Cs. Veterinarias, Univ. Nacional de La Plata

(UNLP)
La Plata, Argentina
ggiovam@fcv.unlp.edu.ar

Genética Molecular (Vegetal)

Dr. Alberto Acevedo
Centro de Investigación de Recursos Naturales, INTA
Castelar, Argentina
acevedo.alberto@inta.gob.ar

Dr. Andrés Zambelli
Centro de Investigación en Biotecnología. Advanta Semillas
Balcarce, Argentina
andres.zambelli@advantasemillas.com.ar

Genética y Mejoramiento Animal

Ing. (M. Sc.) Carlos A. Mezzadra
Área de Investigación en Producción Animal,
EEA Balcarce, INTA y Fac. de Cs. Agrarias, UNMdP
Balcarce, Argentina
mezzadra.carlos@inta.gob.ar

Dra. Liliana A. Picardi
Cátedra de Genética, Fac. de Cs. Agrarias,
Universidad Nacional de Rosario (UNR)
Zavalla, Argentina
lpicardi@fcagr.unr.edu.ar

Genética y Mejoramiento Genético Vegetal

Dr. Miguel A. Di Renzo
Facultad de Agronomía y Veterinaria,
Universidad Nacional de Río Cuarto (UNRC)
Córdoba, Argentina
mdirenzo@ayv.unrc.edu.ar

Dr. Ricardo W. Masuelli
EEA La Consulta, INTA
Fac. de Cs. Agrarias, Univ. Nacional de Cuyo (UNCu)
y CONICET,
Mendoza, Argentina
rmasuelli@fca.uncu.edu.ar

Dra. Mónica Poverene
Depto de Agronomía, Universidad Nacional del Sur (UNS)
y CONICET
Bahía Blanca, Argentina
poverene@criba.edu.ar

Mutagénesis

Dr. Alejandro D. Bolzán
Laboratorio de Citogenética y Mutagénesis,
Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE)
y CONICET
La Plata, Argentina
abolzan@imbice.org.ar

Mutaciones Inducidas en Mejoramiento Vegetal

Ing. Agr. (M.Sc.) Alberto R. Prina
Instituto de Genética "Ewald Favret",
Centro de Investigación en Cs. Veterinarias y Agronómicas,
INTA Castelar, Argentina
prina.albertoraul@inta.gob.ar

Consultor Estadístico:

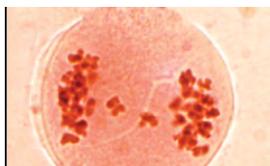
Ing. Agr. Francisco J. Babinec
EEA Anguil, INTA, y
Fac. de Agronomía, Univ. Nacional de La Pampa (UNLPam)
La Pampa, Argentina
babinec.francisco@inta.gob.ar

FOTOGRAFÍAS Y AUTORES

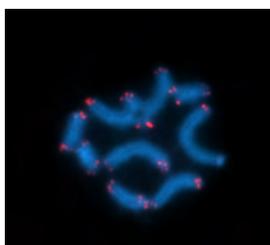
Tapa



Reserva Natural
Villavicencio, Mendoza
C. Marfil

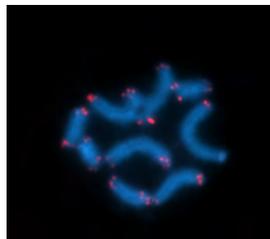


Telofase I en *Bromus*
sp. con cromosomas
rezagados
G. A. Leofanti

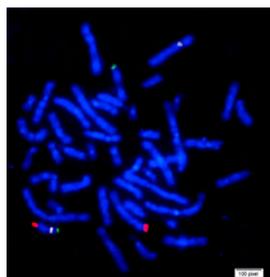


Profase tardía
en *Zabius fuscus*
(Scorpiones)
R. Abilardi y L. Mola

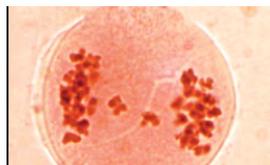
Carátulas



CA
Profase tardía
en *Zabius fuscus*
(Scorpiones)
R. Abilardi y L. Mola



CH
Metafase mitótica
R. Cerretini



CV
Telofase I en *Bromus*
sp. con cromosomas
rezagados
G. A. Leofanti



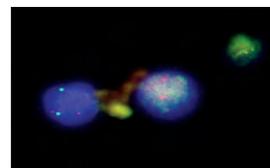
FG
Yacón (*Smallanthus
sonchifolius*)
M.S. Ibáñez



GMI
Podredumbre blanca
causada por *Sclerotinia
minor* en colza
G. Clemente



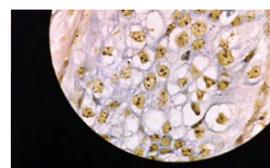
GPE
Helianthus tuberosus
M. M. Echeverría



GH
Técnica FISH en tumor
rabdoide
M. I. Echeverría



GMA
Cabritilla, Catamarca
Provista por L. Erazzú



GME
Puntos AgNOR en
carcinoma urotelial, de
localización mixta
M.I. Echeverría



GV
Azafrán (*Crocus
sativus*)
R.W. Masuelli

Diseño de tapa, carátulas y maquetación:

Mauro Salerno



GEDU

Reserva Natural
Villavicencio, Mendoza
C. F. Marfil



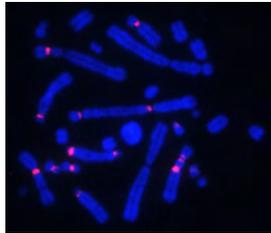
MV

Girasol cultivado
M. M. Echeverría



GGM

Alineamiento de bases
del ADN
M. S. Ibáñez



MCTA

Metafase de célula CHO
tratadas con bleomicina
A. Bolzán

Nota: Los resúmenes y las descripciones de las fotografías se publican en este suplemento como fueron originalmente enviados por los autores, excepto por correcciones formales y ortográficas menores realizadas por los editores.

ÍNDICE

CONFERENCIAS	11
---------------------	-----------

SIMPOSIOS	19
------------------	-----------

FOROS	53
--------------	-----------

ESPACIO JOVEN	57
----------------------	-----------

COMUNICACIONES LIBRES	63
------------------------------	-----------

CA. Citogenética Animal.....	63
CH. Citogenética Humana.....	69
CV. Citogenética Vegetal.....	81
FG. Farmacogenética.....	91
GMI. Genética de Microorganismos.....	95
GPE. Genética de Poblaciones y Evolución..	99
GH. Genética Humana.....	119
GMA. Genética y Mejoramiento Animal.....	125
GME. Genética Médica.....	135
GV. Genética Vegetal.....	151
GEDU. Genética y Educación.....	161
GGM. Genómica y Genética Molecular.....	167
MV. Mejoramiento Vegetal.....	181
MCTA. Mutagénesis, Carcinogénesis y Teratogénesis Ambiental.....	201



CONFERENCIAS

1

CONFERENCIA DR. FRANCISCO SÁEZ

ARTE Y CIENCIA DE LA CRÍA DE ANIMALES

Oyarzabal M.I. Facultad de Ciencias Veterinarias, CIC,
Universidad Nacional de Rosario.
E-mail: moyarab@unr.edu.ar

El hombre comenzó a domesticar animales en diferentes lugares y épocas, simultáneamente con la transformación de su estilo de vida de cazador-recolector a sedentario hace 8.000–10.000 años. Los animales domesticados acompañaron las migraciones humanas, la expansión del comercio y las conquistas militares. Se adaptaron a nuevos ambientes, sufrieron presiones selectivas naturales y de preferencias culturales. Durante mucho tiempo, la cría animal fue una colección de prácticas empíricas transmitidas oralmente. Se conocen muy pocos escritos sobre el tema hasta el siglo XVIII. A partir de entonces, Bakewell y sus contemporáneos sistematizaron los libros genealógicos, introdujeron el concepto de pruebas de progenie, aplicaban endocría, apareaban el “mejor” con el “mejor”, priorizaban la adaptación de los animales al ambiente, evaluaban el fenotipo. Practicaban el arte de la cría, observaban, intuían, probaban y adquirían experiencia. Fue una etapa conocida como la del conocimiento “pre-científico”, en alguna medida utilizado como término peyorativo. Posteriormente se conocieron las leyes de Mendel, se planteó la discusión entre mendelianos y biometristas. Lush publicó su obra como primer genetista que recogió el saber del arte de la cría y lo unió al pensamiento “científico”. De ahí en más, el desarrollo de la informática y de la genética molecular permitieron la aplicación de técnicas para identificar y seleccionar genes y genotipos. ¿Esta revolución tecnológica nos permitirá alcanzar un impacto, al menos equivalente al de la “era pre-científica” en la cría animal?

2

POTENCIAL DE ADAPTACIÓN GENÉTICO DEL PINO OREGÓN A LA SEQUÍA

Rozenberg P. INRA, Val de Loire, Orleans, Francia.
E-mail: philippe.rozenberg@orleans.inra.fr

Los decaimientos forestales que acompañan las temperaturas altas y las sequías asociadas al cambio climático pueden interpretarse como un proceso evolutivo de selección natural. La posibilidad de aprovechar estos decaimientos para acompañar y acelerar el proceso natural de evolución dependerá de varios factores, entre los que se destacan la intensidad de selección, la variación fenotípica y genética y la heredabilidad de los caracteres adaptativos relacionados. En Francia se han observado decaimientos en los bosques de pino Oregón (*Pseudotsugamenziesii* var. *menziesii*). Hemos definido varios caracteres de resistencia a la sequía a partir del análisis de la microdensidad de la madera de los anillos de crecimiento. Disponemos de tarugos recolectados en tres ensayos de progenies de pino Oregón ubicados en Francia en sitios de condiciones ambientales/climáticas y edáficas contrastantes. Se incluyeron en el estudio 56 progenies pertenecientes a tres procedencias de la zona costera del Estado de Washington, Estados Unidos. Calculamos la variación fenotípica, la varianza genética aditiva, el coeficiente de variación genética aditiva y la heredabilidad *sensu stricto* (h^2) de los caracteres de resistencia a la sequía de 12 anillos de crecimiento sucesivos, para cada una de las tres procedencias dentro de cada ensayo. En total logramos obtener 108 estimaciones del coeficiente de variación genética aditiva y de la heredabilidad para 33 caracteres de resistencia a la sequía. Las magnitudes de las heredabilidades estimadas por carácter, sitio, procedencia o año fueron muy variables.

3

DEFECTOS MONOGÉNICOS EN LA INSENSIBILIDAD A LA GH

Domené HM¹. ¹Centro de Investigaciones Endocrinológicas (CEDIE-CONICET) Dr. César Bergadá, Hospital de Niños R. Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina.
E-mail: hdomene@cedie.org.ar

La insensibilidad a la GH (IGH) se caracteriza por niveles bajos de IGF-I con niveles elevados de GH y falta de respuesta de IGF-I al tratamiento con GH. Mediante la estrategia del gen candidato se han descrito alteraciones moleculares en diferentes genes que afectan la acción de la GH sobre su receptor (*GHR*), la transmisión de la señal y la inducción de la transcripción (*STAT5B*), la síntesis de IGF-I (*IGF1*) y su transporte (*IGFALS*). Los pacientes con alteración en *GHR* presentan talla baja severa, desproporción craneo-facial, obesidad troncular y voz aflautada. Los defectos en *IGF1* resultan en retraso de crecimiento pre y postnatal, microcefalia, hipoacusia y retardo mental. La inactivación del gen *STAT5B* provoca severo retraso de crecimiento postnatal asociada con inmunodeficiencia y alteración de la inmunidad celular. En la deficiencia de ALS el retraso de crecimiento es menos severo y se encuentran niveles circulantes disminuidos de IGF-I, con preservación de sus niveles tisulares. Mediante WES (Whole Exome Sequencing) se han caracterizado: mutaciones activantes en el gen *STAT3* en pacientes con IGH, inmunodeficiencia y autoinmunidad y mutaciones inactivantes en el gen *PAPPA2A* responsable de la proteólisis de IGF-BPs que permiten el acceso de IGF-I a sus receptores de membrana. Estos estudios han permitido realizar el diagnóstico etiológico de la IGH, establecer el tratamiento adecuado y han contribuido a una mejor comprensión de los mecanismos biológicos que controlan el crecimiento pre y postnatal en el humano.

4

CINCO AVENIDAS DE ESTUDIO DEL DESARROLLO INFANTIL

Lejarraga H¹. ¹Universidad de Buenos Aires.
E-mail: cursotesis07@gmail.com

El desarrollo infantil es el curso de los cambios en la conducta sensorio-motriz la respuesta emocional, la inteligencia el lenguaje y el aprendizaje. Este complejo proceso admite varias miradas y perspectivas de estudio. Para Arnold Gessel, el desarrollo en un proceso madurativo, la variable de cambio es la conducta observable, para John Watson, el desarrollo es el resultado del ambiente, y la conducta del niño se puede inducir y condicionar modificando los estímulos. La variable de cambio es la conducta aprendida. La teoría psicoanalítica de Freud asume la existencia de zonas erógenas que se van depositando en diferentes bordes del cuerpo, condicionando períodos oral, sádico- anal, y genital que se estructuran secuencialmente alrededor del complejo de Edipo, pero se telescopan y están presentes en la conducta del adulto. Para Freud la variable de cambio es la respuesta emocional. Un poco después, Jean Piaget, estudia el desarrollo como proceso cognitivo, en el cual el niño construye esquemas para comprender al mundo. Para esta perspectiva, la variable de cambio es el esquema. *Finalmente, los culturalistas (Vigotsky, etc) estudian los contextos socio-culturales donde el desarrollo tiene lugar.* Todas estas perspectivas tienen un sustrato estructural que es la microestructura cerebral, cuya plasticidad, permite el desarrollo el aprendizaje, y la reparación eventual de funciones perdidas.

5

EXPOSICIÓN RESIDENCIAL Y OCUPACIONAL A AGROQUÍMICOS, PRINCIPALES MECANISMOS DE DAÑO Y PATOLOGÍAS ASOCIADAS

Simoniello M.F. Cátedra de Toxicología, Farmacología y Bioquímica, Universidad Nacional del Litoral, Argentina.
E-mail: fersimoniello@yahoo.com.ar

La expansión de la superficie agrícola a nivel nacional y el modelo productivo actual han promovido un aumento de los volúmenes aplicados de distintos plaguicidas en los últimos años. En consecuencia, la evaluación de la exposición laboral a mezclas complejas de plaguicidas constituye una prioridad regional. Se ha sugerido que la proximidad de las viviendas a los campos agrícolas tratados con pesticidas también constituye un factor estrechamente relacionado con la exposición para las poblaciones vecinas. Considerando esto, se han evaluado trabajadores rurales y aplicadores de plaguicidas (n= 223), personas que viven en localidades con gran producción agrícola (n= 377) y pacientes con Lupus Eritematoso Sistémico (n= 91) con el fin de vincular la exposición con los posibles efectos generados en la salud. Los resultados mostraron inhibición de las enzimas colinesterasas, alteraciones en el estado oxidativo y daño en el ADN cuando fueron comparados respecto a donantes que residen en áreas urbanas sin antecedentes de exposición ocupacional a plaguicidas. Se realizó un meta-análisis de las encuestas y de los resultados de los biomarcadores que permitió caracterizar a los factores condicionantes de la exposición utilizando estadística multivariada. Como consecuencia, se resalta la importancia del desarrollo de estrategias para intervenir y atenuar la exposición de poblaciones humanas a plaguicidas y considerar los riesgos relacionados. tecnológica nos permitirá alcanzar un impacto, al menos equivalente al de la “era pre-científica” en la cría animal?

6

REALIDADES Y EXPECTATIVAS SOBRE LA SELECCIÓN GENÓMICA APLICADA AL MEJORAMIENTO VEGETAL

Zambelli A. Centro de Investigación en Biotecnología, Advanta Semillas.
E-mail: andres.zambelli@advantaseeds.com

Los primeros esfuerzos en el mejoramiento vegetal asistido por marcadores moleculares se dirigieron al mapeo de caracteres cuantitativos (QTLs) en poblaciones biparentales, al desarrollo de marcadores de ADN asociados a ellos y su aplicación en esquemas de selección recurrente de caracteres monogénicos. La disponibilidad de mapas moleculares de alta densidad y de plataformas de genotipificación de alto rendimiento dio lugar a lo que se conoce como selección genómica (SG), un abordaje aplicable al mejoramiento para atributos poligénicos. La SG consiste en estimar los valores genéticos de una población de cría como una función del genotipo. Esto requiere del desarrollo de un modelo de regresión a partir del análisis genotípico y fenotípico de un grupo de individuos (población de entrenamiento) para luego predecir los valores genéticos del resto de los individuos sobre la base de sus genotipos y sin la necesidad de datos fenotípicos. Al momento de pensar en una utilización práctica de la SG, se deben analizar las variables que impactan en la precisión predictiva, como por ejemplo, la estructura de la población de cría, el tamaño de la población de entrenamiento necesaria para ajustar el modelo de predicción inicial, la densidad de marcadores moleculares, la tecnología de genotipificación y el enfoque estadístico. En esta presentación se propone debatir la eficiencia de la SG aplicada a programas de mejoramiento agronómico y su utilidad como una herramienta que contribuya al incremento de la ganancia genética por unidad de tiempo con un balance costo-beneficio favorable.

7

DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE AVANZADA EN ENFERMEDADES NEUROGENÉTICAS

Rosa A.L. Sanatorio Allende, Fundación Allende y CONICET.
E-mail: alberto_l_rosa@yahoo.com.ar

El vertiginoso desarrollo de la genética y la genómica impacta a diario y de manera exponencial en nuestra vida. Su avance en ciencias médicas y ciencias clínicas, tan solo en las dos últimas décadas, ha transformado conceptos y paradigmas históricos del diagnóstico clínico conduciendo a una medicina personalizada. A pesar de nuestro asombro cotidiano, pareciéramos estar apenas en el umbral de esta nueva era. Las neurociencias y la neurología clínica han recibido un impacto mayor en esta explosión del conocimiento. Modernos centros de análisis utilizan poderosas metodologías de Hibridación Genómica Comparativa (*DNA microarrays*), Análisis de Genomas Completos (*WGS*) y/o de Exomas (*WES*), usando complejas plataformas informáticas y exhaustivas bases de datos. El diagnóstico de certeza en enfermedades hereditarias, o sus factores genéticos de predisposición, permite establecer pautas específicas de pronóstico y/o tratamientos personalizados y de asesoramiento genético. El entusiasmo frente a este progreso contrasta con las limitadas alternativas de herramientas de reparación o de compensación farmacológica del daño genético encontrado. El potencial terapéutico de múltiples fármacos es estudiado en protocolos clínicos internacionales. En este dinámico escenario aparecen complejos desafíos, éticos y legales, vinculados al acto de explorar la intimidad genómica de un individuo. Este aspecto no es menor al impacto emocional y sus consecuencias en la vida privada del paciente y su familia, frente a la recepción del resultado de un estudio de genoma.

8

ALGUNAS CONSIDERACIONES ÉTICAS DE LA REPRODUCCIÓN ASISTIDA

Coco R.L. Fecunditas-Medicina Reproductiva. Buenos Aires, Argentina.
E-mail: robertococo@fecunditas.com.ar

Louise Brown, el primer bebé de probeta, fue el comienzo de la tecnología reproductiva de alta complejidad. La fecundación y el desarrollo de los ovocitos fecundados hasta el estadio de blastocisto es una realidad desde entonces, y cada día va en aumento su uso. Al inicio hubo indicaciones médicas muy precisas, pero rápidamente se extendió a otras indicaciones médicas y no médicas, al punto que hoy es una alternativa eficaz para lograr el embarazo. Los avances logrados en la tecnología reproductiva, dio lugar a la ilusión de que todo es posible y es así que situaciones impensadas a lo largo de la historia de la humanidad hoy son contempladas por la tecnología reproductiva. Mujeres u hombres solos, homosexuales, pacientes sin gametas, sin útero y deferentes, personas trans, parejas que acceden a PGD por diferentes motivos (riesgo genético, tipificado HLA, Isoinmunización RHD, predisposición a cánceres, la erradicación de enfermedades mitocondriales y más recientemente la posibilidad de editar genes como reemplazo de los defectuosos). En estos 37 años de existencia de la tecnología reproductiva humana, han nacido más de 5 millones de niños por FIV en el mundo entero, se ha logrado un premio Nobel, ha posibilitado nuevas configuraciones familiares y ha desterrado certezas consideradas eternas como “madre hay una sola y es la que pare”. Como los avances de la ciencia no se pueden detener, tendríamos que empezar a admitir que los avances logrados tienen sentido en la medida que no dañen física ni emocionalmente a las personas que requieran de las innovaciones logradas.

9

TRANSCRIPTÓMICA EVOLUTIVA: EXPRESIÓN DIFERENCIAL Y DIVERGENCIA DENTRO Y ENTRE ESPECIES

Lessa E.P. Departamento de Ecología y Evolución, Facultad de Ciencias, Universidad de la República, Montevideo, Uruguay.
E-mail: enrique.lessa@fcien.edu.uy

Las aplicaciones de la transcriptómica al estudio de la evolución se han visto ampliadas de manera sustantiva en años recientes. Se presenta un panorama de dichas aplicaciones y se las ilustra con ejemplos desarrollados en nuestro grupo de trabajo. En primer lugar, se muestra cómo los transcriptomas de glándulas salivares de murciélagos evidencian que la expresión ectópica de genes puede formar parte de las adaptaciones a un modo de vida energéticamente demandante. En segundo lugar, la secuenciación de transcriptos permite identificar genes que han divergido por selección natural direccional, contribuyendo tanto a la divergencia entre especies cercanas como a la acumulación de cambios a escalas filogenéticas mayores. En tercer lugar, la expresión diferencial de genes en el riñón, estudiada en las mismas especies en ambientes diversos (estepa patagónica y bosque andino), cumple un papel en la divergencia ecológica incipiente. Su estudio permite indagar los mecanismos del ajuste funcional a regímenes ambientales diversos y comenzar a estudiar regiones del genoma sometidas a presiones selectivas divergentes.

10

CONFERENCIA EWALD A. FAVRET

RESERVORIO GÉNICO Y ESPECIE TAXONÓMICA EN PLANTAS SUPERIORES. ¿DOS CONCEPTOS EN PUGNA?

Camadro E.L. EEA Balcarce, INTA-FCA, UNMdP.
E-mail: camadro.elsa@inta.gob.ar

La especie es una de las unidades más importantes de la biología. Aunque es mucho lo publicado, no hay unanimidad de opinión sobre su significado biológico y la delimitación de taxones específicos. El término “especie” se ha usado para el concepto de especie y el taxón específico, creando confusión. Desde la Antigüedad, el reconocimiento de organismos se basó en diferencias. Según este concepto tipológico, aplicado en las plantas, una especie es un conjunto de individuos que comparten ciertas propiedades definitorias. El concepto de especie biológica, por su parte, considera el significado de la especie en la naturaleza: los individuos de la misma especie conforman una comunidad reproductiva, aislada reproductivamente de otros grupos semejantes, aunque co-existan en el mismo sitio. Los parientes silvestres de los cultivos son fuente invaluable de diversidad genética para el mejoramiento. Para conservación y uso de ese germoplasma se aplica el concepto de Reservoirio Génico (*Gene Pool*), modificado como Grupo Taxón bajo el supuesto de que la jerarquía taxonómica es una aproximación a la distancia genética real y la taxonomía clásica de utilidad para estimar relaciones genéticas. El concepto de: (a) especie tipológica es arbitrario, con claras falencias; (b) especie biológica no puede aplicarse a plantas con reproducción asexual, o sexual y asexual, con patrones complejos de hibridación; (c) Grupo Taxón, es de difícil aplicación por disidencias entre taxónomos. Se propone considerar a las poblaciones aisladas como reservorios génicos, independientemente de la morfología.



SIMPOSIOS

GENÉTICA BACTERIANA

Coordinadora: Krüger A. Laboratorio de Inmunoquímica y Biotecnología, Centro de Investigación Veterinaria de Tandil (CIVETAN), CONICET-CIC-UNCPBA, Argentina.
E-mail: akruger@vet.unicen.edu.ar

El conocimiento generado a partir de estudios de genética bacteriana ha contribuido enormemente a comprender los mecanismos de regulación de la expresión génica, caracterizar estrategias de virulencia, inferir la evolución de distintas bacterias, desarrollar y evaluar metodologías de tipificación, entre otros aspectos. Estos avances han tenido un impacto directo sobre campos como la biotecnología, la medicina y la industria. En este simposio, proponemos abordar distintos aspectos de aplicación del conocimiento en genética bacteriana. En particular, se expondrán aportes a la epidemiología molecular centrados en el estudio de microorganismos tales como *Staphylococcus aureus* y *Escherichia coli* verotoxigénico. Se describirán estudios de caracterización genética orientados a comprender mecanismos de patogenicidad recientemente propuestos. También se presentará cómo los resultados de investigaciones sobre regulación de la transcripción de genes bacterianos sirven de base para el diseño de biosensores de utilidad en monitoreo ambiental.

REGULACIÓN GENÉTICA EN *Salmonella* Y SU APLICACIÓN PARA EL DISEÑO DE BIOSENSORES

Checa S.K. Instituto de Biología Molecular y Celular de Rosario (IBR) CONICET-UNR, Rosario, Argentina.
E-mail: checa@ibr-conicet.gov.ar

Nuestro trabajo se centra en la caracterización de sistemas de señalización ambiental y de regulación transcripcional que modulan la expresión de factores requeridos por el patógeno *Salmonella enterica* para sobrevivir en condiciones de estrés. Recientemente hemos analizado dos sistemas homólogos de resistencia a cobre (Cu) y oro (Au), y en particular de los sensores/reguladores que modulan transcripcionalmente la expresión de estos sistemas, el sensor de Cu(I) CueR y el primer sensor selectivo de iones Au(I) GolS, respectivamente. Determinamos que la capacidad de GolS y CueR de activar diferencialmente sus genes blanco depende de la presencia de bases distintivas en las secuencias operadoras presentes en los promotores controlados por estos reguladores, e identificamos los residuos de aminoácido en GolS y CueR responsables

de reconocer estas secuencias. Identificamos además los residuos que determinan la capacidad única de GolS de discriminar Au(I) de otros metales. Basados en este conocimiento desarrollamos una plataforma de biodetección modular optimizada con la que generamos el primer biosensor bacteriano capaz de detectar oro solubilizado. Utilizando la misma plataforma bioreportera, pero una variante no selectiva de GolS como módulo detector, construimos nuevos biosensores de utilidad en monitoreo ambiental, ya que permiten reportar simultáneamente la presencia de contaminantes altamente tóxicos como mercurio (Hg), plomo (Pb) y cadmio (Cd), a niveles comparables a los máximos tolerados en aguas de consumo.

EPIDEMIOLOGÍA MOLECULAR DE *Staphylococcus aureus*

Fernández S.', S. Di Gregorio', M. Mollerach'. 'Cátedra de Microbiología, Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires.
E-mail: martamollerach@gmail.com

Staphylococcus aureus es un patógeno altamente relevante que ha desarrollado resistencia a la mayoría de los antimicrobianos. La emergencia de cepas de *S. aureus* resistentes a meticilina (SAMR) es un problema severo, que hasta hace algunos años se limitaba al ambiente hospitalario (SAMR-H). Sin embargo, hacia fines de la década del 90 ha surgido como un patógeno emergente de la comunidad (SAMR-C), causando infecciones en piel y tejidos blandos, aunque también infecciones severas como neumonía necrotizante, osteomielitis y meningitis, principalmente en jóvenes sin factores de riesgo. La resistencia a meticilina se debe a la adquisición de un elemento móvil denominado Staphylococcal Chromosomal Cassette *mec* (*SCCmec*), que contiene varios genes y entre ellos *mecA*, el cual codifica una proteína con afinidad disminuida a los antibióticos beta-lactámicos, denominada PBP2a. Los aislamientos SAMR-C en general presentan los tipos de casete *SCCmec* IV, V o VI, no poseen resistencia a otras familias de antibióticos y portan los genes codificantes la leucocidina de Pantón-Valentine (LPV). Recientemente hemos comunicado la prevalencia del clon ST30-*SCCmec* IV en pacientes adolescentes y adultos con infecciones de piel y partes blandas e infecciones invasivas de la comunidad en remplazo del ST5-*SCCmec* IV. El nuevo clon prevalente se asoció significativamente a la ocurrencia de infección invasiva. La epidemiología de *S. aureus* se ve impactada por esta dinámica clonal, sumada a

la plasticidad genómica de SAMR que hemos puesto en evidencia utilizando antibióticos de otras familias.

EXPRESIÓN DE LA TOXINA SHIGA POR CÉLULAS EUCARIOTAS Y SUS IMPLICANCIAS EN EL SÍNDROME URÉMICO HEMOLÍTICO

Del Cogliano M.E.¹, M.F. Bilen¹, M. Martinez², P. Maffia², M.S. Palermo³, L.C. Ferreira⁴, P.D. Ghiringhelli¹, L.V. Bentancor¹.

¹LIGBCM-Universidad Nacional de Quilmes, Argentina.

²Laboratorio de Microbiología molecular, Universidad Nacional de Quilmes, Argentina. ³Instituto de Medicina Experimental-CONICET-Academia Nacional de Medicina, Bs. As., Argentina.

⁴Laboratorio de desarrollo de vacunas, Universidad de San Pablo, Brasil.

E-mail: lbentan@unq.edu.ar

La infección con *E. coli* productor de toxina Shiga (Stx) (STEC) que causa colitis hemorrágica es un serio problema de salud pública. En algunos casos, la colitis lleva al desarrollo del Síndrome Urémico Hemolítico (SUH). La toxina Stx es el agente causal indispensable para el desarrollo del SUH. Hemos encontrado *in silico* que las regiones promotoras de ambas subunidades tienen fragmentos con alta homología a secuencias promotoras de genes eucariotas. Se realizaron ensayos *in vitro* e *in vivo* los cuales demostraron que las células eucariotas son capaces de reconocer los promotores de Stx y expresar toxina biológicamente activa. Este resultado sugiere que las propias células del huésped podrían ser fuentes alternativas de producción de Stx. Debido a que Stx se encuentra codificada en el genoma del bacteriófago lisogénico 933W presente en el genoma de *E. coli* O157:H7, actualmente estamos enfocados en el estudio del rol del bacteriófago en las infecciones con STEC y evaluándolo como potencial *target* terapéutico. Hemos observado que el bacteriófago es capaz de ser internalizado por células eucariotas y expresar proteínas que se encuentren bajo el control de promotores de tipo eucariota. Estudiando al bacteriófago como nuevo blanco, hemos buscado compuestos con actividad antibacteriofágica y encontramos que el bacteriófago es inactivado por quitosan y por ciertos péptidos antibacterianos. Estos hallazgos aportan una nueva mirada en los mecanismos patogénicos durante las infecciones por STEC con implicancias directas sobre el desarrollo de tratamientos preventivos frente al SUH.

MÉTODOS DE SUBTIPIFICACIÓN MOLECULAR PARA ESTABLECER RELACIONES GENÉTICAS EN *Escherichia coli* VEROTOXIGÉNICO

Sanso A.M.¹, A.V. Bustamante¹. ¹Laboratorio de Inmunología y Biotecnología, Centro de Investigación Veterinaria de Tandil (CIVETAN), CONICET y Fac. de Ciencias Veterinarias, UNCPBA, Tandil.

E-mail: msanso@vet.unicen.edu.ar

Escherichia coli verotoxigénico (VTEC) puede causar enfermedades graves como síndrome urémico hemolítico (SUH). Argentina posee la mayor incidencia a nivel mundial de SUH, como también una alta prevalencia de VTEC en bovinos y alimentos. Si bien hay serotipos que han sido mayormente asociados a enfermedad, actualmente se sabe que existen subpoblaciones con diferente capacidad de enfermar. La clasificación de serotipos VTEC utilizando métodos filogenéticos ha mostrado que algunos se agrupan de acuerdo a su impacto en salud pública. Uno de estos métodos es la tipificación de secuencias de múltiples loci (MLST) que permite definir líneas clonales relativamente estables. Datos preliminares nos revelan nuevos STs (*sequence types*) entre las cepas de Argentina. Por otro lado, los polimorfismos de nucleótidos simples (SNPs) también se han aplicado en VTEC, especialmente para estudiar la estructura poblacional del serotipo O157:H7. El MLST y los SNPs pueden ser muy útiles para inferir relaciones filogenéticas entre las cepas circulantes y para compararlas con las del resto del mundo y así evaluar el riesgo molecular para la salud pública. Por otro lado, el análisis de múltiples loci VNTRs (MLVA) es adecuado para estudios epidemiológicos debido a la alta tasa de mutación de estos marcadores. Muchos serotipos (O157:H7 y no-O157:H7) han sido subtipificados por primera vez por MLVA en nuestro laboratorio. Se discutirá la aplicación de cada uno de estos métodos de subtipificación para estudiar las relaciones genéticas en VTEC, en base a los resultados obtenidos en nuestro grupo.

GENOTOXICIDAD Y CONTAMINACIÓN AMBIENTAL

Coordinadora: Menone M.L. IIMYC-CONICET-UNMDP.
E-mail: mirta.menone@gmail.com

La presencia de contaminantes ambientales genotóxicos se advirtió hace ya muchas décadas. Sin embargo, en ecotoxicología, se ha dado mayor importancia a otro tipo de efectos tales como la desregulación endócrina y el estrés oxidativo, a pesar de que la genotoxicidad es altamente relevante debido a las implicancias para la salud de poblaciones naturales de flora y fauna. Como vemos en este simposio, en Argentina los grupos de investigación que abordan la temática se han avocado principalmente a la genotoxicidad de agroquímicos, como insecticidas y herbicidas de aplicación actual. Se presentan estudios centrados en las consecuencias de la presencia de residuos de estos compuestos sobre organismos “no blanco”, tales como peces, anfibios y reptiles nativos provenientes de áreas asociadas a la actividad agrícola. Las investigaciones actuales también han comenzado a considerar efectos adversos potenciales en humanos, específicamente en trabajadores agrícolas expuestos a mezclas de plaguicidas y en los que la genotoxicidad puede asociarse a algunas enfermedades. De este modo abordamos el tópico de genotoxicidad y contaminación ambiental mediante el estudio del uso masivo de agroquímicos y sus consecuencias en ecosistemas naturales, uno de los principales problemas actuales a nivel regional. Por otra parte, se considera el uso de bioensayos con especies vegetales modelo, su aplicación en el monitoreo ambiental y la vinculación de la ciencia con la sociedad a partir de un proyecto de extensión y voluntariado, en el que la responsabilidad ambiental se traduce en participación.

GENOTOXICIDAD DE HERBICIDAS DE USO ACTUAL EN PECES Y ANFIBIOS AUTÓCTONOS DE LA REGIÓN PAMPEANA

Soloneski S.¹, C. Ruiz de Arcaute¹, M.L. Larramendy¹. ¹Cátedra de Citología, Fac. Cs. Naturales y Museo, UNLP, La Plata, Argentina. Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Tecnológicas (CONICET).

E-mail: ssoloneski@yahoo.com.ar

Nuestro modelo agroproductivo, en especial el de sojización, insinúa una gran cantidad de productos fitosanitarios fundamentalmente herbicidas cuyo volumen de comercialización fue del 72 % sólo para 2013. Uno de los destinos finales de estos herbicidas

liberados al ambiente son los cuerpos de agua donde organismos “no blanco” como peces y anfibios se ven expuestos de diferentes maneras a largo de su ciclo de vida. Uno de los objetivos de nuestro grupo de investigación es evaluar la genotoxicidad de formulaciones comerciales disponibles en el mercado tales como Twin Pack Gold[®] y Rainbow[®] (25 % flurocloridona), Banvel[®] (57,7 % dicamba) y 2,4-D DMA[®] (58,4 % 2,4-D) a fin de comparar la sensibilidad de organismos acuáticos tales como larvas de *Rhinella arenarum* y adultos de *Cnesterodon decemmaculatus* a concentraciones subletales. Como estimadores de genotoxicidad empleamos el ensayo cometa, de micronúcleos y anormalidades nucleares. Ambos grupos de individuos fueron obtenidos de sitios no contaminados, aclimatados en laboratorio y expuestos durante 48 o 96 h. Los resultados mostraron un marcado efecto genotóxico de las formulaciones testeadas y destacan la necesidad de incluir una batería de bioensayos a la hora de caracterizar la genotoxicidad de un compuesto. Asimismo, se acentúa la importancia de realizar más estudios para caracterizar adecuadamente el impacto de los herbicidas sobre las especies representativas de nuestra región a fin de evitar una contaminación indiscriminada de la biota debido al uso permitido y no adecuadamente regulado por parte de nuestras Administraciones.

IMPACTO DE LA CONTAMINACIÓN CON PLAGUICIDAS EN REPTILES DE INTERÉS REGIONAL: LOS MARCADORES DE ALERTA TEMPRANA COMO HERRAMIENTAS DE EVALUACIÓN AMBIENTAL

Poletta G.L.^{1,2,3}, P.A. Siroski^{2,4}, M.D. Mudry³. ¹Cátedra de Toxicología, Farmacología y Bioquímica Legal, Fac. Bioq. y Cs. Biol., Universidad Nacional del Litoral, Santa Fe, Argentina.

²“Proyecto Yacaré”, Laboratorio Zoología Aplicada: Anexo Vertebrados (FHUC-UNL/MASPyMA), Santa Fe, Argentina.

³Grupo Investigación Biología Evolutiva (GIBE), IEGEBA-DEGE (CONICET-UBA), FCEyN, UBA, Buenos Aires, Argentina.

⁴Instituto de Ciencias Veterinarias del Litoral (ICiVet-CONICET), Esperanza, Santa Fe, Argentina.

E-mail: gisepoletta@hotmail.com

Caiman latirostris (yacaré overo) y *Tupinambis merianae* (iguana overa) son especies de reptiles autóctonos de nuestro país que comparten gran parte de su área de distribución natural y se han visto afectadas por la pérdida y fragmentación de hábitat como consecuencia del avance de la frontera agrícola, asociada principalmente al cultivo

de soja. La utilización de grandes cantidades de plaguicidas en dichas áreas pone en riesgo la salud de sus poblaciones naturales, así como de otras especies nativas de la región. En nuestro grupo de trabajo adaptamos diferentes biomarcadores de alerta temprana incluyendo: genotoxicidad, estrés oxidativo, inmunológicos y metabólicos, para ser aplicados en sangre de estas especies sin causar ningún daño a los animales. Mediante estos marcadores, en los últimos años, llevamos a cabo un estudio integrado del efecto de formulaciones de glifosato, cipermetrina, endosulfan y clorpirifos, en forma separada y en mezclas, en ambas especies, bajo diferentes condiciones de exposición. Los animales expuestos mostraron incremento en la genotoxicidad, oxidación del ADN, lipoperoxidación, alteración en enzimas antioxidantes, e inmunotoxicidad. Los mecanismos a través de los cuales muchos de estos compuestos generan daño continúan sin ser dilucidados, de manera que se requieren estudios más profundos considerando las particularidades del ciclo de vida de estas especies, ya instauradas como centinelas de contaminación ambiental para la región del litoral.

EL TEST DE *Allium cepa* L.: UNA HERRAMIENTA PARA LA GESTIÓN AMBIENTAL, DE APLICACIÓN ACADÉMICA Y COMUNITARIA

Gratti A.^{1,2}, T. Gonzalez², E. Laztra². ¹Cátedras de Farmacobotánica. ²Toxicología y Salud Ambiental, Facultad de Ciencias Naturales, Universidad Nacional de la Patagonia San Juan Bosco, Comodoro Rivadavia, Chubut, Argentina.
E-mail: agratti@infovia.com.ar

Los bioensayos con plantas superiores han sido utilizados eficientemente por décadas. Como parte esencial para un ambiente saludable y ante la exigencia de regulaciones ambientales, muchas especies vegetales son utilizadas como indicadoras de condiciones adversas. Las macrófitas vasculares son reconocidas como excelentes modelos genéticos para detectar mutágenos ambientales por lo que frecuentemente son usadas en estudios de monitoreo. La especie *Allium cepa* L., ha sido utilizada para evaluar daños al ADN, como aberraciones cromosómicas y anomalías en el ciclo mitótico. El test también permite analizar la inhibición del crecimiento radicular, determinar la EC₅₀ y graficar curvas de desarrollo. Actualmente se emplea para el estudio de un amplio número de agentes químicos, aumentado su aplicación en el monitoreo ambiental.

Otra característica importante de este bioensayo es el bajo costo, la fácil manipulación de los materiales y la posibilidad de realizarlo en ámbitos fuera del laboratorio, constituyendo una herramienta válida de aplicación en la práctica académica y de utilización por la comunidad en general. Con el objetivo de incentivar la vinculación de la población local con sus problemáticas ambientales, desde hace cuatro años se desarrolla el Proyecto Monitoreo Ambiental Ciudadano-Educar fuera del Aula de Extensión y Voluntariado Universitario. La realización de talleres para el intercambio y la aplicación de bioensayos, constituye un espacio donde el vecino revaloriza su participación, el diálogo con autoridades locales y la integración con los ámbitos de decisión.

CÓMO LOS FACTORES AGRÍCOLAS, GENÉTICOS Y ESTILOS DE VIDA AFECTAN LA SALUD DE LAS POBLACIONES RURALES

Gorla N.B.M. CONICET y Universidad Juan Agustín Maza.
E-mail: noragorla@gmail.com

Los plaguicidas agrícolas son contaminantes ambientales cuyo efecto sobre la salud genética no depende solamente de su capacidad genotóxica. Conocer el tipo de plaguicidas al que están expuestos los trabajadores, los elementos de protección personal usados y los equipos y métodos de aplicación, son algunos de los factores significativos e influyentes que no se tienen presentes en los estudios de genotoxicidad. En la evaluación de personas expuestas a plaguicidas es útil estimar la magnitud de daño genético mediante niveles aumentados de aberraciones cromosómicas, intercambio de cromátidas hermanas, ensayo cometa, micronúcleos y otras alteraciones nucleares, como evidencia de efecto tóxico temprano sobre el ADN. Evaluamos genotoxicidad para anticipar patologías relacionadas con neoplasias, embriotoxicidad, teratogénesis, alteraciones inmunológicas y reproductivas. Los estudios de cohorte prospectivos han sido importantes para comprender cómo el estilo de vida como la dieta, actividad física, condiciones clínicas y algunos genes están vinculados en el desarrollo de muchas enfermedades en trabajadores agrícolas. Además, la presencia de polimorfismos en los genes CYP450, PON1, colinesterasas, transferasas GST y de enzimas antioxidantes, es factor importante que contribuye a otorgar una susceptibilidad individual y diferente

de cada persona hacia los plaguicidas. Apoyamos la implementación de Programas de Biomonitorio en trabajadores agrícolas para proteger la salud de los mismos.

DINÁMICA DE SELECCIÓN DE LOS CRITERIOS PARA CALIDAD

Coordinadora: Lúquez J. Unidad Integrada Balcarce
E-mail: luquez.julia@inta.gov.ar

Una vez que se solucionaron los problemas de producir en cantidad se comenzó a atender a la calidad. Cada especie ha sufrido un patrón distinto en esta transición. En la antigüedad había más variedades de vid y de olivo que de trigo y no había variedades para distintos usos. La especialización varietal ha sido impulsada por una creciente demanda de necesidades para usos concretos por parte del hombre, lo que ha permitido la aparición de programas específicos de mejoramiento de la calidad. A la calidad hay que definirla y aplicar los criterios de selección convenientes, de hecho hay casos en que el mejoramiento de los caracteres que la determinan ha estado supeditado a técnicas de análisis adecuadas. Es una función de la demanda y puede haber diversidad de criterios y de intereses. La calidad de una flor puede ser distinta para quien compra un ramo, para quien vende al por menor y para quien las produce. El consumidor actual tiene exceso y acceso a la información, quiere saber si su alimento tiene residuos de productos químicos y también demanda mejor calidad nutricional: mejor espectro de aminoácidos, vitaminas y antioxidantes. La industria farmacéutica y medicinal demanda productos activos, ácidos grasos de cadena corta para cosmética, aceites esenciales aromáticos. En hortalizas se busca la maduración retardada de los tomates, la eliminación de sabores indeseables. En la industria se busca mayor facilidad de extracción en sacaríferas, aceites y grasas, edulcorantes. Realmente los tiempos han cambiado, y la selección por caracteres de calidad los han acompañado.

REGULACIÓN GENÉTICA EN *Salmonella* Y SU APLICACIÓN PARA EL DISEÑO DE BIOSENSORES

Checa S.K. Instituto de Biología Molecular y Celular de Rosario (IBR) CONICET-UNR, Rosario, Argentina.
E-mail: checa@ibr-conicet.gov.ar

Nuestro trabajo se centra en la caracterización de sistemas de señalización ambiental y de regulación transcripcional que modulan la resistencia a cobre (Cu) y oro (Au), y en particular de los sensores/reguladores que modulan transcripcionalmente la

expresión de estos sistemas, el sensor de Cu(I) CueR y el primer sensor selectivo de iones Au(I) GolS, respectivamente. Determinamos que la capacidad de GolS y CueR de activar diferencialmente sus genes blanco depende de la presencia de bases distintivas en las secuencias operadoras presentes en los promotores controlados por estos reguladores, e identificamos los residuos de aminoácido en GolS y CueR responsables

CRITERIOS DE SELECCIÓN EN PAPA DESTINADA AL PROCESAMIENTO INDUSTRIAL

Caldiz D. McCain Foods Limited.
E-mail: dcaldiz@mccain.com.ar

La papa, originaria de los andes peruano-bolivianos, hoy se cultiva en todo el mundo bajo las más diversas condiciones agroecológicas. En las primeras etapas del mejoramiento se buscó que las variedades andinas produjeran bajo los días largos de Europa. Luego se apuntó a la productividad y a la resistencia a la principal enfermedad que afecta al cultivo, el tizón tardío, causada por el hongo *Phytophthora infestans* Mont. De Bary. En la última mitad del siglo XX y lo que va del siglo XXI, se agregó la calidad como criterio de selección. Si las variedades son destinadas al procesamiento, los principales criterios son la forma y tamaño de los tubérculos, el aspecto exterior, la ausencia de defectos y el contenido de materia seca. Si el procesamiento es para bastones o chips se agrega el contenido de azúcares reductores. Más recientemente los criterios de selección se han centrado en el color de la carne, pues se sabe que cuanto más colorida es, mayor contenido de compuestos antioxidantes como vitamina C, carotenoides y polifenoles, posee. El ácido clorogénico, potente antioxidante que poseen los tubérculos, se ha identificado como anticancerígeno, además de como inhibidor de la oxidación de lipoproteínas de baja densidad, por lo que podría jugar un rol crucial en el tratamiento de ciertas enfermedades degenerativas como la de Alzheimer. La papa ha brindado mucho a la humanidad, es el tercer cultivo que se consume en el mundo, después del arroz y el trigo, y todavía su potencial en rendimiento, calidad y como alimento beneficioso para la salud puede ser explotado aún más.

CRITERIOS DE SELECCIÓN EN LA ABEJA MELÍFERA: RELACIÓN ENTRE SANIDAD DE LA COLMENA Y CALIDAD DE SUS PRODUCTOS

Palacio M.A.¹, A.C. Scannapieco^{2,3}, S.B. Lanzavecchia², E. Figini⁴, J. Cladera². ¹Unidad Integrada Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria-Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata, Buenos Aires. ²Instituto de Genética 'Ewald A. Favret', Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, Hurlingham, Buenos Aires, Argentina. ³Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva, Argentina. ⁴Agencia Extensión INTA Tandil-FCV, UNCPBA.
E-mail: palacio.maria@inta.gob.ar

Argentina es el primer exportador mundial de miel de calidad. Uno de los problemas que ha enfrentado el sector apícola ha sido la presencia de residuos de quimioterapéuticos en miel. La selección de colonias de abejas con alto comportamiento higiénico capaces de detectar, desopercular y remover la cría muerta del interior de las celdas ha permitido eliminar el uso de antibióticos para el control de enfermedades de la cría. El análisis de expresión de genes candidatos involucrados en la percepción y procesamiento de estímulos olfativos representa una buena aproximación para identificar genes involucrados en la expresión del carácter y para desarrollar marcadores que permitan la identificación y selección de materiales. Actualmente la calidad de la miel enfrenta problemas con los residuos de acaricidas sintéticos utilizados para el control del ácaro *Varroa destructor*. El comportamiento higiénico también estaría relacionado con la capacidad de las abejas de detectar y remover los ácaros del interior de las celdas de cría, interrumpiendo su ciclo reproductivo. Fue evaluada la expresión de 3 genes candidatos involucrados en la sensibilidad olfativa en materiales que difieren en su comportamiento higiénico y en su tolerancia al ácaro. Dichos genes muestran diferencias en sus niveles de expresión entre abejas higiénicas y abejas no higiénicas, y entre abejas tolerantes a *Varroa* y abejas susceptibles. El uso de estas genéticas constituirá un avance hacia un manejo integrado de la parasitosis tendiente a la eliminación del uso de quimioterapéuticos en el sistema apícola argentino.

BASES GENÉTICAS DE LOS CRITERIOS DE SELECCIÓN PARA CALIDAD EN VITICULTURA

Lijavetzky D., C. Muñoz, E. Eichler¹, C. Chialva. IBAM (CONICET-UNCUYO).

E-mail: dljavetzky@conicet.gov.ar

Desarrollar nuevas variedades es posiblemente la manera más eficiente para mejorar la adaptación de un cultivo determinado, no sólo ante los cambios ambientales, sino también ante la evolución de los requerimientos productivos y del mercado. Esto es completamente aplicable a las uvas de mesa, para las cuales existen programas de mejoramiento produciendo permanentemente nuevos cultivares. En términos generales, los criterios de selección están divididos en objetivos orientados tanto a los productores (incrementar la calidad y el rendimiento manteniendo o reduciendo los costos de producción), a la comercialización (buen comportamiento post-cosecha), como a los consumidores (características de calidad, como el color, el sabor y la firmeza). Sin embargo, para los cultivares de vinificación, el conservador mercado del vino ha promovido el mantenimiento de cultivares reconocidos durante décadas e inclusive siglos, donde los desarrollos tecnológicos se han focalizado en el mejoramiento de los sistemas de producción de estos cultivares elite. Los desafíos en viticultura, con la intención de promover la iniciación de programas de mejoramiento, vendrán de la mano del desarrollo de nuevas tecnologías y del conocimiento derivado de los avances en el entendimiento de control genético de caracteres agronómicos y de calidad de las vides.

CEBADA CERVECERA: CRITERIOS PARA SU SELECCIÓN POR CALIDAD COMERCIAL E INDUSTRIAL

Cattaneo D.M. SABMiller, Argentina.

E-mail: mario.cattaneo@ar.sabmiller.com

La calidad esta relacionada con las percepciones de cada individuo para comparar una cosa con cualquier otra de su misma especie; las necesidades, las expectativas y los gustos influyen directamente en esta definición. Para el caso de cebada cervecera, en su proceso de selección debemos tener como principal objetivo la producción de cerveza y la percepción del producto final que van a tener los consumidores, pasando por la Cebada y la Malta obtenida con la

nueva variedad. En este proceso se consideran aspectos comerciales, de proceso y características organolépticas. Las primeras etapas de la selección están orientadas a las características comerciales, como tamaño de grano y contenido de proteína. El avance en el proceso de selección nos lleva a identificar el comportamiento maltero; dichas evaluaciones comienzan con la realización de pruebas de micromalteo, experimento que simula la producción industrial de malta y que nos predice el comportamiento industrial de la nueva variedad. En los estados finales del proceso entra a jugar la evaluación del material por su aptitud cervecera, para lo cual se cuenta con Microcerveceras Experimentales que, utilizando cantidades pequeñas de malta, permiten la elaboración de cerveza y el análisis de la misma. Luego de la evaluación de los distintos parámetros Físico-Químicos de la Malta y la Cerveza, la aprobación definitiva de una Nueva Variedad de Cebada será validada por un “Panel de Degustación”, quienes darán el veredicto final sobre las aptitudes cerveceras del material en cuestión y sus cualidades organolépticas.

CONTRIBUCIÓN DE LA TÉCNICA DE HAPLOIDES DUPLICADOS A LA OBTENCIÓN DE CULTIVARES

Coordinador: Castaño F. Facultad de Ciencias Agrarias-UNMdP.
E-mail: castanio.fernando@inta.gob.ar

La técnica de haploides duplicados (THD) se asemeja a un sistema de endocria convencional que permite, desde un genotipo heterocigótico, obtener directamente las líneas homocigóticas que podrían derivarse desde aquel genotipo. La THD involucra la generación de haploides, por algún método, y luego, la duplicación del cromosoma complementario en dichas plantas. Los beneficios de aplicar esa técnica residen, por un lado, en que: 1) la homocigocidad se alcanza en 1 o muy pocas generaciones, lo cual imprime mayor velocidad al desarrollo de líneas puras al suprimir con rapidez todo residuo de heterocigocidad, y 2) se dispone rápido de genotipos uniformes para su multiplicación. Pero también a que la selección: 1) entre progenies homogéneas puede ser más eficiente que la efectuada entre y adentro de las segregantes, 2) de haploides por atributos regidos por alelos dominantes no está complicada por la diferenciación entre los homo y heterocigotas, y 3) por genes favorables se facilita porque en el haploide y en los haploides duplicados todos los alelos se expresan. No obstante, la THD posee desventajas como: 1) el tiempo ahorrado en fijar las líneas puede malograrse por el mayor período requerido para evaluar todas las líneas homocigóticas creadas, visto la dificultad de valorarlas por su fenotipo durante su producción, y 2) su ejecución requiere de personal y equipamiento especializados. Durante el simposio, los disertantes destacarán cómo éstas u otras cuestiones afectan, en mayor o menor medida, sus programas de creación de cultivares de trigo y de maíz en la Argentina.

HAPLOIDES DUPLICADOS EN PROGRAMAS DE MEJORAMIENTO DE TRIGO DEL GRUPO LIMAGRAIN

Gonzalo M. Limagrain Argentina S.A.
E-mail: mgonzalo@limagrain.com

La tecnología de haploides duplicados ha ido progresando hasta constituirse en una herramienta más a disposición de los mejoradores del grupo Limagrain. Actualmente, haploides duplicados ha dejado de ser una técnica solo eficiente para producir poblaciones con usos específicos -mapeo de QTL,

mapeo de asociación, etc.- para ser de uso cotidiano en los programas de cereales del grupo. El programa de Argentina tiene acceso a la tecnología la cuál utilizamos principalmente para una rápida generación de individuos homocigotas a partir de semilla F1 de poblaciones promisorias. La principal ventaja radica en acortar el tiempo desde cruzamiento a inscripción del cultivar en unos dos años. La desventaja radica en que, por costos, no todas las poblaciones pueden ser trabajadas con haploides duplicados sin reducir mucho el tamaño de población efectiva. Otras desventajas son reducción de *crossingover* comparado con un sistema tradicional y la poca eficiencia en poblaciones con padres que difieren en genes de enanismo reduciendo las posibilidades de cruza. La tecnología de haploides duplicados también se usa para generar poblaciones para investigación básica. Los estudios de QTL para enfermedades son mapeados en poblaciones de haploides duplicados. No sólo acelera los tiempos de desarrollo de la población sino que elimina fuentes de variación en el mapeo al reducir heterocigotos. El programa de Argentina usa esta tecnología todos los años. A medida que los costos se reducen, el objetivo del programa es aumentar el porcentaje de líneas en selección obtenidas mediante esta tecnología.

UTILIZACIÓN DE DOBLE HAPLOIDES EN EL PROGRAMA DE MEJORAMIENTO DE TRIGO DE FLORIMOND DESPREZ

Procopiuk A.M. Florimond Desprez Argentina S.A.
E-mail: ana-maria.procopiuk@florimond-desprez.com.ar

El programa de Mejoramiento de trigo de Florimond Desprez se basa en métodos tradicionales junto con el uso de Doble Haploides (DH) y técnicas moleculares. Las ventajas y limitaciones de los DH han sido extensamente discutidas, siendo algunas de sus ventajas el acortamiento del ciclo de mejoramiento obteniendo líneas completamente homocigotas en dos generaciones, mejorando así la precisión de la selección y acelerando la liberación al mercado de nuevas variedades; como la mayor eficiencia en el uso de la selección asistida por marcadores moleculares, entre otras. Se estudió la mejor técnica para la producción de DH a través del cultivo de anteras y cruzamientos intergenéricos. La obtención de DH vía androgénesis no ha sido tan exitosa en trigo como en cebada, y la hibridación de trigo x *H. Bulbosum* presenta problemas de incompatibilidad, por lo tanto, el cruzamiento trigo x maíz fue el método

elegido para obtener DH. El protocolo utilizado es estándar con algunas modificaciones, partiendo de la generación F1. Si bien se ha reportado cierta interacción genotípica, la misma no es tan importante como con androgénesis. En Florimond Desprez la eficiencia en la producción de DH para trigo es de 6 DH por cada 100 flores polinizadas. Cada año se producen entre 10.000 y 12.000 nuevos DH, de los cuales, aproximadamente 500 se evalúan por primera vez en el campo de cría en Balcarce. Casi el 50 % de las variedades precomerciales en Europa y Argentina son derivados de DH, con 8 variedades Florimond Desprez en el mercado a nivel mundial hasta el presente, incluyendo 4 en Argentina.

HAPLOIDES DUPLICADOS EN MEJORAMIENTO GENÉTICO DE MAÍZ

Cerono J.C. KWS Argentina S.A.
E-mail: julio.cerono@kws.com

Desde que S. Chase publicara el primero de sus trabajos sobre monoploides de maíz en 1947, tanto la academia como la industria, comenzaron a interesarse por la posible aplicación de esta técnica en los programas de mejoramiento de maíz. Hoy en día, la mayor parte de la industria de maíz híbrido en todo el mundo, utiliza la técnica de haploides duplicados (HD) para la obtención de líneas homocigóticas (LHC). Se estima que más de 1 millón de LHC se obtienen cada año mediante esta técnica en los programas comerciales de maíz híbrido. La técnica de HD tiene algunas ventajas en comparación con las técnicas tradicionales de obtención de LHC: 1. Rapidez: HD permite obtener LHC en la mitad del tiempo que con las técnicas tradicionales; 2. Las LHC tienen máxima endocria ($F=1$); 3. No existe la complicación tradicional del “early testing”; 4. La variación genética producida en las LHC y sus híbridos es máxima, por lo que la eficiencia de la selección en *nurseries* y ensayos de rendimiento también se maximiza. Actualmente, la técnica de HD requiere de cuatro etapas bien delimitadas: 1. Inducción de una población segregante mediante el uso de un “Inductor de Haploidía”; 2. Identificación de esporofitos haploides; 3. Duplicación cromosómica del esporofito mediante aplicaciones de químicos; 4. Autofecundación para obtener semillas de la LHC. Hoy en día, varios esquemas posibles existen y coexisten en los programas de mejoramiento industriales, en donde la aplicación de la técnica de HD en conjunto con Selección Genómica constituyen el centro mismo de la estrategia de mejoramiento.

RESISTENCIA A HERBICIDAS

Coordinador: Bulos M. Nidera S.A.
E-mail: mbulos@nidera.com.ar

Desde el punto de vista agronómico la importancia de las malezas radica en las pérdidas que generan en el rendimiento y la productividad de los cultivos, siendo necesario el uso de distintas estrategias para su control. Dentro de estas estrategias se encuentra la utilización de herbicidas que inhiben el desarrollo o matan a las plantas indeseables sin causar daño en el cultivo de interés. Desde su implementación en los sistemas de cultivo modernos, los herbicidas han llegado a convertirse en la principal herramienta en todos los programas de control de malezas de las agriculturas avanzadas. Como consecuencia de la presión selectiva impuesta por la aplicación continua de herbicidas durante los últimos años se ha registrado la aparición de numerosos biotipos de malezas con tolerancia a uno o más principios activos. La resistencia a herbicidas es una problemática que es atribuida al uso masivo de herbicidas, a la escasa rotación de cultivos y/o modos de acción de los productos utilizados. Sin embargo, existen otras fuentes de origen de malezas resistentes como lo es el flujo génico e introgresión desde cultivos resistentes hacia malezas emparentadas o la contaminación física de semilla de cultivos. Es objetivo del mejoramiento entender estos fenómenos biológicos complejos para poder trabajar de manera anticipada sobre los cultivos y lograr mejores niveles de tolerancia a herbicidas existentes o incluso obtener tolerancias a nuevos principios activos para permitir nuevos esquemas de rotación y poder manejar de manera adecuada la aparición de malezas resistentes.

MECANISMOS GENÉTICOS ASOCIADOS A MALEZAS RESISTENTES A HERBICIDAS IDENTIFICADAS EN ARGENTINA

Kaspar M. Programa de Mejoramiento de Trigo, Nidera S.A.
E-mail: mkaspar@nidera.com.ar

La importancia de las malezas radica en las pérdidas que generan en el rendimiento y la productividad, siendo necesario el uso de distintas estrategias para su control. Dentro de estas estrategias se encuentra la utilización de herbicidas que inhiben el desarrollo o matan a las plantas indeseables. Los herbicidas se han convertido en la principal herramienta en todos los programas de control de malezas de las agriculturas avanzadas. Como consecuencia de la presión selectiva impuesta por la aplicación continua de herbicidas,

es posible el desarrollo de biotipos de malezas que dejan de ser controlados por un producto al que originalmente eran susceptibles. El primer caso de resistencia a herbicidas en Argentina data del año 1996 y se registra en yuyo colorado (*A. quitensis*) resistente a imazetapir. En 2005 se registra sorgo de Alepo (*S. halepense*) resistente a glifosato y desde entonces aparecen nuevas malezas con resistencia a diversos herbicidas que afectan de forma negativa los sistemas de producción. Actualmente se destacan, entre otras, el raigrás perenne (*L. perenne* ssp. *multiflorum*), el yuyo colorado y el sorgo de Alepo, registrándose en los tres casos, biotipos con resistencia múltiple a herbicidas. El presente trabajo describe algunas de las malezas resistentes a herbicidas identificadas en Argentina haciendo hincapié en las causas genéticas asociadas a la resistencia. El conocimiento de las bases genéticas asegura un manejo más eficiente de estas malezas, permitiendo realizar un control más efectivo de las mismas y evitando su dispersión.

LA EVOLUCIÓN DE MALEZAS RESISTENTES A HERBICIDAS

Ureta M.S.^{1,2}, C.E. Pandolfo^{1,2}, A.D. Presotto^{1,2}. ¹UNS. ²CERZOS.
E-mail: msureta@uns.edu.ar

Las malezas constituyen una de las principales limitantes para la agricultura. En los últimos tiempos, el control químico de malezas ha sido la práctica de manejo predominante, pero la creciente aparición de biotipos resistentes amenaza su efectividad. La resistencia a herbicidas es una problemática que es atribuida al uso masivo de herbicidas, a la escasa rotación de cultivos y/o modos de acción de los productos utilizados. Sin embargo, existen otras fuentes de origen de malezas resistentes como lo es el flujo génico e introgresión desde cultivos resistentes hacia malezas emparentadas o la contaminación física de semilla de cultivos. En el presente simposio se abordarán estudios de caso sobre estas tres formas de aparición de malezas resistentes. Como ejemplo de maleza surgida por presión de selección de herbicidas se expondrá el caso del nabón (*Raphanus sativus*) resistente a AHAS. Con respecto al flujo génico se utilizará como modelo al girasol silvestre (*Helianthus annuus*) y al nabo (*Brassica rapa*). En cuanto a la contaminación física de semilla se presentará el caso de la colza (*Brassica napus*) resistente a glifosato.

CARACTERIZACIÓN DE LA EXPRESIÓN DE GENES AHAS Y FENOTIPADO DE PRECISIÓN DE LA RESISTENCIA A IMIDAZOLINONAS EN GIRASOL

Ochogavía A.C. Cátedra de Genética, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario.
E-mail: anaochogavia@conicet.gov.ar

El control de malezas mediante el uso de herbicidas se ha convertido en una herramienta fundamental para la implementación de la agricultura moderna. Los herbicidas del grupo inhibidores de AHAS se caracterizan por su alta eficacia a bajas dosis en el control de un amplio espectro de malezas y su baja toxicidad en animales. Estos herbicidas tienen como blanco la enzima AHAS cuya función es la síntesis de aminoácidos ramificados en plantas. En girasol existen tres genes que codifican para la subunidad catalítica de la enzima AHAS (*ahas1*, *ahas2* y *ahas3*) y todas las mutaciones que confieren resistencia a herbicidas se han encontrado en *ahas1*. Nuestro grupo de investigación ha desarrollado estudios comparativos de patrones de expresión de la familia multigénica *ahas* en diferentes órganos, tejidos y estadios del desarrollo y su correlación con la actividad enzimática. Estos estudios permitieron identificar expresión tejida específica de cada uno de estos parálogos, localizando la mayor expresión de *ahas1* en hojas jóvenes, tejido blanco de herbicidas; y *ahas2* y *ahas3* en tejido reproductivo. Por otra parte, se desarrollaron dos metodologías con la finalidad de cuantificar la clorosis observable frente a la aplicación de herbicidas en las hojas jóvenes: un método bioquímico y otro basado en análisis digital de imágenes. Se pudo establecer una correlación entre la concentración de clorofila total y el ángulo *hue* calculado por el *software*. Estas herramientas son promisorias para la determinación precisa de fenotipos en el mejoramiento por resistencia a imidazolinonas en esta especie.

RESISTENCIA A HERBICIDAS EN MALEZAS: ABORDAJE DESDE EL MEJORAMIENTO

Bulos M. Nidera S.A.

E-mail: bulosm73@hotmail.com

A más de dos décadas del lanzamiento del evento que cambiaría para siempre el cultivo de soja, la industria de semillas aún espera el impacto proveniente de los desarrollos obtenidos en ese mismo lapso de tiempo con los avances en genómica y nuevas estrategias de mejoramiento. Luego de la llegada de la soja RR a los productores argentinos, se esperaba que esa nueva tecnología de mejora traería una serie de soluciones definitivas a los problemas de los productores. Sin embargo, las complicaciones registradas con malezas resistentes en la actualidad, han dejado a las claras que aquellas esperanzas iniciales depositadas sobre esta tecnología eran demasiado elevadas. El desarrollo en simultáneo de nuevas técnicas moleculares, en conjunto con tecnologías de secuenciación masiva a costos bajos han permitido el crecimiento explosivo de áreas como la genómica, que permite tener un conocimiento acabado de la estructura de los genomas de los cultivos y un detalle de la variabilidad genética disponible en cada uno. El conocimiento generado permitió crear nuevas plataformas de desarrollo de caracteres que pueden dividirse en dos grandes grupos: el desarrollo de caracteres nativos y el de caracteres mutantes, basados en la modificación del ADN mediante técnicas de demutagénesis tradicional o en técnicas moleculares que conforman las hoy llamadas nuevas técnicas de mejoramiento (NTM). El presente trabajo tiene como objetivo analizar los desarrollos existentes, logrados por la utilización de diferentes metodologías, para mejorar el control de malezas en distintos cultivos extensivos.

OBJETIVOS DE SELECCIÓN NO TRADICIONALES EN MEJORAMIENTO GENÉTICO ANIMAL

Coordinador: Corva P.M. Facultad de Ciencias Agrarias, UNMDP.
E-mail: corva.pablo@inta.gob.ar

La definición de objetivos de selección es una etapa crítica en la organización de un plan de mejoramiento genético. Usualmente los objetivos surgen de un compromiso entre el interés por la rentabilidad y la sustentabilidad del sistema de producción y la capacidad de medir las variables involucradas. Los objetivos de selección en animales domésticos son dinámicos, respondiendo a tendencias de la industria y los mercados, a preferencias de consumidores e incluso a cambios culturales. Son numerosos los casos de variables consideradas relevantes en las distintas producciones pero que no pueden ser incluidas en el objetivo de selección porque no podemos medirlas en forma expeditiva y con precisión, o simplemente porque no existe una costumbre para hacerlo. No menos comunes son los ejemplos de variables que acaparan la atención (alta producción individual, por ejemplo) en detrimento de otras que pasan desapercibidas pero que también tienen gran incidencia sobre el resultado global del sistema. En una época en la cual no deja de sorprender el avance de las tecnologías moleculares y estadísticas, la capacidad de medir nuevos fenotipos ha quedado rezagada. Aún así, el reconocimiento de su importancia ha llevado a asignarle a esta área un nombre propio: "fenómica". En el simposio se analizarán propuestas innovadoras de evaluación de fenotipos correspondientes a tres sistemas de producción en dos especies domésticas. La finalidad es demostrar la enorme importancia de medir más y mejor, para hacer frente al constante desafío de definir planes efectivos de mejoramiento genético animal.

SELECCIÓN GENÉTICA POR EFICIENCIA DE CONVERSIÓN DEL ALIMENTO EN GANADO DE CARNE

Navajas E.A. Unidad de Biotecnología, Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria, Estación Experimental Wilson Ferreira Aldunate, Canelones, Uruguay.
E-mail: enavajas@inia.org.uy

La selección genética en bovinos de carne basada en valores genéticos estimados en base a la información genealógica y los fenotipos de las características relevantes es una herramienta efectiva de mejora de la

productividad. Los sistemas nacionales de evaluación genética en Uruguay hace disponible la información para la toma de decisión de cabañeros y productores. La eficiencia de conversión del alimento es una característica de alta relevancia ya que una mayor eficiencia de conversión implica menor cantidad de alimento por unidad de producto. En el caso de la producción de carne, el costo de alimentación explica 60-70 % de los costos totales de producción. A esta contribución, debe sumarse el impacto favorable en la mitigación de los gases de efecto invernadero. Dada su relevancia económica, la eficiencia de conversión podría considerarse como un objetivo "tradicional" de mejoramiento genético. El alto costo y las dificultades de obtención de registros fenotípicos precisos determinaron que se relegara su inclusión en los programas de mejoramiento. Esta situación está siendo revertida dada la disponibilidad de nuevas tecnologías tanto en la medición simultánea del consumo individual de alimento de números elevados de animales, así como por la posibilidad de predecir valores genéticos a partir de datos genómicos. Está en marcha en Uruguay un proyecto de gran escala, con el objetivo de formar la población de entrenamiento (o referencia) para la implementación de selección genómica para eficiencia de conversión del alimento en la raza Hereford a partir del año 2017.

SELECCIÓN POR LONGEVIDAD EN BOVINOS LECHEROS

Maizon D.O. INTA, EEA Anguil "Ing. Agr. Guillermo Covas", Anguil, La Pampa.
E-mail: maizon.daniel@inta.gov.ar

La longevidad es un carácter de importancia económica en bovinos lecheros y en otros animales. Una mayor longevidad permite, por ejemplo, la reducción del costo anual de reemplazo, la expresión de lactancias en edades con mayor potencial productivo y el empleo de una mayor intensidad de selección. Sin embargo, es un carácter difícil de medir y complejo. La medición más empleada de longevidad es el número de días entre el primer parto de una vaca y su último evento productivo (muerte, rechazo o censura). Es una medida de tiempo que no siempre se observa, en particular en los animales que aún están en producción. Esto genera al momento de la predicción de los valores de cría, la presencia de información censurada, *i.e.*, que se ha observado parcialmente. La distribución estadística de la longevidad, por su naturaleza, no es normal. Además,

como en toda medición de tiempo, los efectos asociados varían entre años, con lo cual, en el análisis se los debe considerar dependientes del tiempo. Por otra parte, se ha demostrado que la longevidad puede ser considerada como distintas variables en distintas épocas de la vida de un individuo. Todo esto motivó, para la estimación de valores de cría, el uso de diferentes aproximaciones metodológicas. La más aceptada es el análisis de supervivencia con modelos mixtos de riesgo proporcional. Sin embargo, cuando se considera la supervivencia -o no- hasta un determinado momento como medida de longevidad, se proponen modelos umbrales y de regresión aleatoria. La discusión, aún abierta, oscila entre las ventajas teóricas y las evidencias empíricas.

CARACTERIZACIÓN DE LA VARIABILIDAD ESPACIAL EN VELLONES OVINOS

Rodríguez Iglesias R.M. Departamento de Agronomía, Universidad Nacional del Sur y CONICET.
E-mail: cerodri@criba.edu.ar

La cobertura de los mamíferos provee aislamiento térmico, camuflaje, protección y vías de señalización. Los ovinos son un modelo conveniente para su estudio y su producción de fibras tiene relevancia socio-económica. Sin embargo, la variabilidad espacial dentro de vellones es casi desconocida. Caracterizarla permitiría vincular la microescala discreta de folículos que colonizan la epidermis durante la etapa embrionaria con la macroescala continua de variables de producción y calidad de lanas (PCL) y formular criterios de selección alternativos para su mejora genética. Se están caracterizando distribuciones espaciales en ovinos adultos (hembras, machos y capones) Corriedale y Merino en base a muestreo denso ($n=128$) de vellones determinándose largo de mecha (LM), diámetro medio de las fibras (DF) y variables derivadas cuya distribución espacial se analiza y mapea. Los patrones espaciales de medias y varianzas muestran simetría bilateral y regionalización compacta. Covarianzas y correlaciones locales (individuos) o fenotípicas (a través de individuos) muestran simetría bilateral degradada y pobre agregación. Sólo los valores medios muestran patrones espaciales típicos a través razas, sexos y años, aunque muy variables entre individuos. Los patrones espaciales de varianzas, covarianzas y correlaciones varían entre grupos (*e.g.* razas, sexos) aunque ello podría deberse al limitado número de datos y a la

naturaleza de esos parámetros. La regionalización de la varianza entre individuos sugiere la posibilidad de explotar variabilidad 2D para maximizar diferenciales de selección.

ANÁLISIS TRANSCRIPTÓMICO Y DE GENES CANDIDATOS EN EL ESTUDIO DE CARACTERES COMPLEJOS

Coordinadora: Carrera A. Departamento de Agronomía UNS-CERZOS CCT-Bahía Blanca. E-mail: acarrera@criba.edu.ar

Se abordan nuevos enfoques metodológicos para el estudio de rasgos complejos de interés para el mejoramiento vegetal, relacionados con la respuesta a infecciones o a estreses ambientales. Establecer qué genes se encuentran asociados es posible a través de varias estrategias. Una se origina en trabajos de mapeo de QTLs en especies con anotación genómica. Allí la causalidad de un gen candidato como responsable de un QTL dado puede ser establecido a través de la identificación de polimorfismos funcionales, las diferencias de expresión entre genotipos contrastantes y el conocimiento de vías específicas de respuesta. Otra clase de metodologías estudia cambios globales en la expresión génica ante una condición dada. Utilizan la hibridización sobre matrices de genes predefinidos (microarreglos) o análisis de transcriptomas mediante nuevas tecnologías de secuenciación (*Next Generation Sequencing*, NGS) como ARN-Seq. La combinación con cromatografía de gases-espectrometría de masas (GC-MS) permite monitorear los cambios en diferentes metabolitos durante el crecimiento o en respuesta al estrés. Con el desarrollo de tecnologías de secuenciación masiva se han obtenido perfiles de expresión de muchas especies en procesos biológicos variados. Es posible realizar análisis de expresión diferencial *in silico* a partir de experimentos RNA-Seq disponibles. El volumen creciente de información de transcriptoma en bases públicas constituye un punto de partida para especies poco estudiadas. El simposio incluye métodos de análisis bioinformático y ejemplos de aplicación en girasol, tomate y trigo.

GENÓMICA FUNCIONAL DE LA RESISTENCIA A ESTRESSES BIÓTICOS, ABIÓTICOS Y SENESCENCIA FOLIAR EN GIRASOL (*Helianthus annuus* L.)

Fernandez P.C. INTA Castelar.

E-mail: fernandez.pc@inta.gob.ar

Los estreses bióticos, abióticos y la senescencia foliar en girasol involucran una serie de mecanismos complejos controlados por múltiples variables, ya sea de origen genético como ambiental, que afectan en gran medida el rendimiento del cultivo. Tanto el estrés hídrico, la infección con patógenos fúngicos como

Sclerotinia sclerotiorum y el proceso de senescencia que se inicia abruptamente en girasol cultivado (*Helianthus annuus* L.), impactan directamente en el rendimiento del cultivo. El objetivo de este trabajo fue la identificación de genes candidatos y vías metabólicas asociadas a estos procesos para la identificación de potenciales biomarcadores, a través de un análisis basado en perfiles ecofisiológicos, transcripcionales y metabólicos en girasol. La integración de análisis de micromatrices y GC-MS permitió detectar y validar transcriptos y metabolitos en diferentes momentos de desarrollo del cultivo, evidenciando un mecanismo complejo implicado en la progresión de la senescencia, la evaluación del estrés hídrico y la infección fúngica. La identificación de nuevos genes y metabolitos bajo una aproximación “*omica*” basada en la integración de datos de origen y complejidad diversa, asociados a estreses bióticos y abióticos y a la senescencia foliar temprana ayudará a dilucidar los mecanismos moleculares en girasol contribuyendo a la generación de herramientas moleculares que asistan el mejoramiento integrado del cultivo.

CÓMO ABORDAR UN PROYECTO DE TRANSCRIPTÓMICA A PARTIR DE TECNOLOGÍAS DE SECUENCIACIÓN MASIVA

Revale S. Instituto de Agrobiotecnología Rosario (INDEAR), Rosario, Santa Fe, Argentina.
E-mail: santiago.revale@indear.com

Con el advenimiento de las tecnologías de secuenciación masiva (454/Roche, Illumina HiSeq, ABI Solid, Ion Proton, etc.), la secuenciación y análisis de transcriptomas se ha vuelto una práctica más accesible y popular. En los pocos años desde su aplicación inicial, la secuenciación masiva en paralelo de cDNA o RNA-seq, ha permitido muchos avances en la caracterización y cuantificación de transcriptomas. Los estudios que utilizan este método ya han alterado nuestro punto de vista de la magnitud y la complejidad de los transcriptomas eucariotas. Recientemente, varios desarrollos en métodos de RNA-seq han proporcionado una caracterización aún más completa de los transcriptos de ARN. Estos avances incluyen mejoras en la asignación de sitio de inicio de la transcripción, mediciones hebra-específica, detección de fusión de genes, caracterización de los ARN pequeños, y detección de eventos de *splicing* alternativo. Asimismo, este método ha proporcionado también una medida mucho más precisa de los niveles

de los transcriptos y sus isoformas que otros métodos. Desarrollos en curso se prometen mayores avances en la aplicación de RNA-seq, particularmente la secuenciación directa de ARN y enfoques que permitan la cuantificación de ARN de cantidades muy pequeñas de materiales celulares. A raíz de esto, se ha producido un cambio importante en la forma en que ahora se pueden encarar los proyectos de este tipo, puesto que tanto los tiempos como los costos lo han vuelto más accesible. Por lo tanto, ¿qué podemos hacer y cómo?

ANÁLISIS IN SILICO DE PROMOTORES Y TRANSCRIPTOS DE SMALL HEAT SHOCK PROTEINS (SHSPS) EN DOS ESTADOS DE MADUREZ DEL TOMATE

Arce D.P. Cátedra de Genética, Departamento de Biología, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario.
E-mail: debora.arce@gmail.com

Las *small Heat shock proteins* (sHsps) son proteínas de bajo peso molecular (~20 kDa) presentes en todos los organismos vivos, que favorecen el plegamiento proteico y previenen la agregación celular frente a estrés o procesos del desarrollo. Nuevas tecnologías de secuenciación como el RNA-Seq han permitido disponer de una gran cantidad de datos proveniente del genoma y transcriptoma de tomate (*Solanum lycopersicum* cv. Heinz 1706). Utilizando datos públicos disponibles de experimentos de RNA-Seq, se analizó la expresión de esta familia génica en tres estados de la maduración del fruto de tomate (EMT: verde V, naranja N y rojo R). El análisis de sHsps y otras proteínas HSP20-like durante EMT se abordó por dos estrategias: cuantificación de niveles de transcriptos y comparación de los mismos en N y R con respecto a V. Los patrones de expresión fueron diferenciales según EMT: de 59 secuencias analizadas (sHsps funcionales, sHsps putativas y HSP20-like), 20 se indujeron diferencialmente en N y R, siendo todas sHsps funcionales y 10 se reprimieron (3 sHsps funcionales, 5 sHsps putativas, y 2 HSP20-like). El resto (29 secuencias) no se expresaron diferencialmente en fruto N y fruto R con respecto al V. Por último, 3 sHsps funcionales aportaron nueva evidencia experimental durante EMT: Solyc04g082740, Solyc01g098810 y Solyc01g096980. Se identificó un set mínimo de sHsps con diferente localización subcelular que estarían involucradas en EMT. Los patrones de expresión de esta familia génica son diferenciales y sus mecanismos de regulación transcripcional aún deben ser elucidados.

EXPRESIÓN DIFERENCIAL DE GENES DE RESISTENCIA A FUSARIOSIS Y TOLERANCIA A FRÍO EN TRIGO CANDEAL

Carrera A. Departamento de Agronomía, UNS-CERZOS, CCT-Bahía Blanca.

E-mail: acarrera@criba.edu.ar

Se describen perfiles de expresión de genes específicos así como resultados de secuenciación masiva de transcriptoma (RNA-Seq) en materiales contrastantes. El estudio de la tolerancia a frío se inicia con el análisis de la composición alélica en el locus *VRN1*, como principal determinante del pasaje a la fase reproductiva y regulador de la vía de respuesta a bajas temperaturas. La expresión diferencial de *VRN1* permitió interpretar diferencias en fecha de floración y respuesta a vernalización. Asimismo, el nivel de transcripción de los genes *DREB-A1* y *Wcor410* correlacionó con el grado de tolerancia frío. El análisis RNA-Seq del material tolerante CBW0101, expuesto a bajas temperaturas en estado reproductivo, generó 797 transcriptos con expresión diferencial, de los cuales 508 se indujeron por frío. Utilizando inoculación con *Fusarium graminearum* en espiga y análisis molecular en progenies segregantes para el QTL *Qfhs.ndsu-3AS* se demostró que este segmento confiere resistencia estable a FET en diferentes fondos genéticos cultivados y presenta efectos genéticos dominantes. En el análisis RNA-Seq de la línea LDN (Dic-3A) 10 en relación a la variedad original se identificaron 1.364 transcriptos diferenciales de los cuales 678 fueron inducidos en la línea resistente. Utilizando la base URGI de *T. aestivum* fue posible identificar los transcriptos diferenciales que localizan en el segmento de interés. Un método de inoculación en plántula permite predecir el grado de daño en espiga y se propone como un sistema para evaluación temprana de genes diferenciales obtenidos en las genotecas.

PATRONES DE DIVERSIDAD GENÉTICA Y EVOLUCIÓN VEGETAL EN LA REGION CHACO-PAMPEANA

Coordinadora, Solís Neffa VG. Instituto de Botánica del Nordeste (UNNE – CONICET) – Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura (UNNE). E-mail: viviana@agr.unne.edu.ar

La región Chaco-Pampeana constituye uno de los espacios silvestres de mayor importancia socio-ambiental de Sudamérica. A pesar de su valor ecosistémico, está escasamente representada en los estudios genéticos en plantas en relación a otros biomas sudamericanos. Además, al igual que en el resto de Sudamérica, numerosos cambios geomorfológicos y climáticos ocurrieron en la región desde el Mioceno, los que pudieron interrumpir el área de las especies, produciendo una considerable reorganización genética que puede reflejarse en los acervos génicos de las especies modernas. En la actualidad, la región es escenario de un proceso de cambio de uso de la tierra, el cual ha transformado el paisaje y ocasionado una importante pérdida de biodiversidad. En este marco, el conocimiento de la biología evolutiva de los organismos resulta de suma importancia para la identificación de áreas prioritarias para la conservación que contemplen el mantenimiento de la variabilidad genética y los procesos evolutivos que la generan y mantienen así como para el desarrollo de programas de forestación/reforestación y de indicadores biológicos de sustentabilidad para la región Chaco-Pampeana. En este simposio se propone integrar la información existente sobre los patrones de diversidad genética de la flora Chaco-Pampeana, los procesos evolutivos que la generaron, la respuesta de las poblaciones a los patrones históricos de cambio ambiental, así como la información de base para la explotación racional y sustentable de algunas especies de importancia en programas agro silvo-pastoriles de la región.

PATRONES DE DIVERSIDAD GENÉTICA EN SOLANÁCEAS NATIVAS DE LA REGIÓN CHAQUEÑA

Acosta MC¹, MA Scaldaferrro¹. ¹Instituto Multidisciplinario de Biología Vegetal (IMBIV) CONICET-UNC. E-mail: mcacosta@imbiv.unc.edu.ar

Los análisis filogeográficos permiten inferir cómo los procesos históricos han influenciado la disposición espacial de los linajes genéticos. En Argentina, la mayoría de los estudios filogeográficos han sido realizados en especies nativas de Patagonia, y

son escasos los pertenecientes a taxones del Dominio Chaqueño. En este trabajo se analizan los patrones espaciales de diversidad genética en especies de los géneros *Nierembergia* y *Capsicum* (Solanáceas) que habitan estos ambientes. *Nierembergia* muestra dos linajes evolutivos: un grupo de especies de tierras bajas, herbáceas, con cariotipos asimétricos, cromosomas pequeños, y heterocromatina centromérica, y un grupo de especies de regiones montañosas, arbustivas, con cariotipos simétricos, cromosomas de mayor tamaño y sin heterocromatina centromérica. La datación molecular reveló que los clados se habrían separado durante el Mioceno tardío cuando una ingresión marina del Atlántico (Mar Paranaense) invadió el continente confinando a los ancestros de estas especies a refugiarse en tierras no inundables. Por otro lado, el análisis filogeográfico de *Capsicum chacoense* no presenta una estructuración geográfica marcada debido a que sus frutos son ingeridos por aves migratorias; sin embargo se destacan dos áreas de gran variabilidad genética asociadas a las principales cadenas montañosas de la región. Durante las glaciaciones, el Dominio Chaqueño sufrió un proceso de aridización y la vegetación se habría refugiado en valles de montaña. Estos patrones de distribución de la diversidad genética se observan en otras especies vegetales.

ESTUDIO DE LA VARIABILIDAD Y ESTRUCTURA POBLACIONAL EN ESPECIES DE *Acacia* DE LA REGIÓN CHAQUEÑA

Pometti C.L.¹, J.C. Vilardi¹, M. Ewens², B.O. Saïdman¹. ¹GEEL, EGE, FCEyN, UBA-IEGEB, CONICET. ²Estación Experimental Fernández, Departamento de Robles, Santiago del Estero, Argentina.
E-mail: cpometti@ege.fcen.uba.ar

El género *Acacia* incluye más de 1.450 especies de distribución pantropical. *A. aroma* y *A. visco* habitan la Región Chaqueña. La primera es de interés para programas agrosilvopastoriles, mientras que *A. visco* es importante para programas de forestación y reforestación. La explotación racional de especies de *Acacia* requiere un conocimiento profundo de su variabilidad, estructura y diferenciación genética. Estudios previos del sistema de fecundación de ambas especies indicaron que son esencialmente exógamas, con sólo 2 % de autofecundación en *A. aroma* mientras que en *A. visco* la tasa de exocruza está levemente afectada por el tamaño poblacional.

Los resultados obtenidos mediante AFLP indicaron que la variabilidad genética es alta en ambas especies, con heterocigosis medias superiores a 0,2. Las poblaciones dentro de cada especie están diferenciadas significativamente ($P < 0,05$), con valores de *Fst* de 0,14 en *A. visco* y 0,24 en *A. aroma*. Los niveles de variabilidad y estructuración de estas especies coinciden con resultados obtenidos en poblaciones argentinas de *A. caven*. La información exhaustiva de la cantidad y patrones de distribución de la variación genética a nivel espacial y/o regional, provenientes de estudios de estructura genética, representa un aporte importante para interpretar la estrategia adaptativa, a la vez que contribuye a optimizar programas de uso racional y mejoramiento de caracteres beneficiosos heredables de estos recursos relevantes en ecosistemas áridos y semiáridos de la Región Biogeográfica Chaqueña.

ESTUDIOS GENÉTICOS Y EVOLUTIVOS EN EL COMPLEJO AUTOPOLIPLÓIDE *Turnera sidoides* (PASSIFLORACEAE)

Solis Neffa V.G. IBONE (UNNE-CONICET) y FACENA (UNNE).
E-mail: viviana@agr.unne.edu.ar

Turnera sidoides ($x=7$) es un complejo de hierbas alógamas cuya distribución coincide en casi toda su extensión, con el Dominio Chaqueño. Presenta gran variabilidad morfológica (cinco subespecies y siete morfotipos) y ecológica, además de una alta incidencia de la poliploidía (desde diploides hasta autooctoploides). Los análisis biogeográfico, citogeográfico y filogeográfico evidenciaron dos centros de variación. El haplogrupo ancestral se distribuye en el centro NO que constituye el mayor centro de diploides hasta ahora detectado y es un área de gran variación de la subsp. *pinnatifida*. En el centro E (Mesopotamia, Uruguay y sur de Brasil), el área de los taxones se superpone parcialmente, se hallaron desde diploides a octoploides y la mayor diversidad haplotípica. El área actual del complejo incluye zonas de simpatria e híbridas. Los patrones detectados sugieren una distribución ancestral continua de los diploides en el arco serrano peripámpasico. Los procesos geomorfológicos y los ciclos de sequía/humedad ocurridos durante el Neógeno, habrían fragmentado el área de los diploides. Las condiciones más estables de valles y laderas habrían constituido refugios para la supervivencia y diferenciación alopátrica de los diploides. Los tetraploides se habrían originado en

múltiples eventos de poliploidización, ocupando los ambientes resultantes de los ciclos de expansión/contracción de la vegetación xerofítica/subtropical en la llanura Chaco-Pampeana. Actualmente, los ríos y las características ambientales del área de *T. sidoides* constituyen importantes barreras al flujo génico.

GENETIC DIVERSIFICATION AND EVOLUTION IN PLANTS: COMPARING PAMPA AND HIGHLAND FIELDS

Freitas L.B. Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Brasil.
E-mail: loreta.freitas@ufrgs.br

Biodiversity patterns in a biome are the product of a long and complex history of evolutionary trends involving ecological processes and external environmental forces. The vegetation in open areas in Southern Brazil is included in the Pampa and Atlantic Rainforest formations. Highland fields correspond to the Planalto Sul-Brasileiro, whereas the subtropical fields of Pampa. In the highland fields, it has been proposed that the main driver of speciation of grassland species was isolation by distance in the glacial and interglacial periods. When the forest expanded to the south during the warmer periods (interglacial), it isolated grassland populations, thus disrupting gene flow and promoting diversification and speciation. In the Pampa region, a climatic gradient and significant soil differences are apparent, and ecological factors were important in the speciation processes, affecting the patterns of diversification and distribution. Here I will present some examples of the speciation and genetic diversification comparing the low and highland open areas based on evolutionary studies in *Petunia* and *Calibrachoa* genera and propose a scenario that could be applied to other plant species to draw a general pattern to plants originated in this region.

ADAPTACIÓN NATURAL Y ASISTIDA DE LOS BOSQUES AL CAMBIO CLIMÁTICO: ESTUDIOS ÍNTER-DISCIPLINARIOS

Coordinadora: Saidman B.O. Laboratorio GEEL, Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Fac. Cs. Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, Argentina.
E-mail: saidman@ege.fcen.uba.ar

En diversos bosques del mundo se ha verificado una reducción del crecimiento, decaimiento y mortalidad de árboles. Estos efectos se asocian con procesos fisiológicos de estrés inducidos por alta temperatura y/o déficit hídrico asociados al cambio climático global. En este simposio se abordará la problemática de la adaptación de los bosques naturales o implantados a la sequía para entender cómo mitigar estos efectos. Las presentaciones se referirán al estudio de la variación genética de caracteres adaptativos relacionados con la regulación de las pérdidas de agua y el mantenimiento de la integridad hidráulica de los árboles ante situaciones de estrés. Ante eventos climáticos estocásticos extremos, la capacidad de supervivencia cobra especial relevancia como componente de la fitness. La comparación de rasgos morfológicos entre árboles muertos y sobrevivientes representa un buen modelo para reconocer caracteres con alto valor adaptativo. Identificar su relación con procesos funcionales, comprender la combinación de los mecanismos que utilizan distintas especies ante la sequía, demostrar su determinación genética y los componentes de la variación genética y heredabilidad, proporciona información sobre el potencial de adaptación de las mismas. Este conocimiento es relevante para los programas de mejoramiento genético orientados a la selección de genotipos mejor adaptados al estrés ambiental, así como también para las operaciones silvícolas que promuevan la adaptación de los bosques a las nuevas condiciones ambientales resultantes del cambio climático.

INTEGRAR DISCIPLINAS PARA ESTUDIAR LA ADAPTACIÓN DE LOS BOSQUES AL CAMBIO CLIMÁTICO

Rozenberg P. INRA, Val de Loire, Orleans, Francia.
E-mail: philippe.rozenberg@orleans.inra.fr

Los decaimientos forestales que se produjeron en todas partes del mundo desde el final de los años 1990 son al mismo tiempo huellas de las olas de calor y sequías que acompañan el cambio climático tanto como casos de selección natural. La comparación

de los individuos sobrevivientes y muertos permite identificar caracteres adaptivos para la resistencia a la sequía. En los árboles muertos solamente queda accesible la madera. Análisis de ciencias de la madera como anatomía y microdensidad permiten identificar dichos caracteres en los anillos de crecimiento. El estudio eco fisiológico de los flujos de agua dentro de los anillos de crecimiento del tronco y de las ramas, explican el papel de la madera en el funcionamiento hidráulico de los árboles. Midiendo a larga escala los caracteres adaptivos así definidos en árboles de ensayos de progenies plantados en el marco de los programas de mejoramiento genético, logramos estimar cuantitativamente el potencial de adaptación genética de estas poblaciones frente a la sequía. Encontramos que las estimaciones de variación genética y de heredabilidad varían mucho en función de los caracteres, del medio ambiente y del origen geográfico de las poblaciones. Estos resultados permiten acelerar la adaptación de los bosques al cambio climático, creando variedades más resistentes a la sequía para los bosques plantados y seleccionando árboles que presentan fenotipos más favorables en los bosques regenerados naturalmente.

ADAPTACIÓN DE LOS ÁRBOLES AL CAMBIO CLIMÁTICO

Martinez-Meier A. INTA, EEA Bariloche.
E-mail: saldungaray@hotmail.com

La madera cumple múltiples funciones requeridas para la sobrevivencia de los árboles. Ciertas propiedades de la madera emergentes de sus características anatómicas como su densidad, se relacionan con las propiedades hidráulicas del xilema. Se ha demostrado que en algunas especies existe una relación positiva entre la microdensidad de la madera y la resistencia a la cavitación. En otras, disponer de un xilema que maximice la conducción de agua bajo condiciones de aridez, implica disponer de elementos conductivos que posibiliten un xilema más permeable al pasaje del agua. La densidad de la madera puede ser considerada como un registro de la actividad del cambium, el cual él mismo responde a las variaciones del clima durante la estación de crecimiento, permitiendo una lectura retrospectiva de la respuesta de los árboles al clima. Las variaciones de la densidad de la madera en función del clima conducen a los árboles a ajustar su funcionamiento a las nuevas condiciones climáticas. Desde los múltiples procesos de conducción de agua

en los cuales la madera se encuentra implicada y dada la particularidad de cambio direccional y rápido del proceso de cambio climático, en contraposición al ciclo de vida de los árboles, es posible considerar a la densidad de la madera como un carácter clave que puede ser usado en estudios de variación genética no neutra y de plasticidad fenotípica para comprender procesos de adaptación *in situ*, relevante en el contexto de cambio climático.

RELACIONES ENTRE ESTIMACIONES DE LA HEREDABILIDAD Y CLIMA EN *Pseudotsuga menziesii*

Ruiz Díaz Brítez M.¹, A. Martínez Meier², P. Rozenberg³. ¹Parque Tecnológico Misiones, UNaM, Argentina. ²INTA S.C. de Bariloche, Argentina. ³INRA, Val de Loire-Orleans, Francia.
E-mail: manuruizdiaz@hotmail.com

En Francia, el pino oregón (*Pseudotsuga menziesii*) ha sido severamente afectada por la sequía del año 2003 y por sequías posteriores. Es importante determinar si esta especie cuenta con un potencial de adaptación suficiente para las sequías en aumento predichas por los modelos corrientes del cambio climático. Se estimaron heredabilidades *sensu stricto* y coeficientes de varianza genética aditiva de treinta y tres variables de microdensidad de madera de probado valor adaptativo para la resistencia a la sequía en familias de medios hermanos de tres procedencias en ensayos instalados en tres ambientes de clima y condiciones edáficas contrastantes. Se analizaron los anillos de crecimiento entre 1998-2009. Es imperativo conocer qué factores afectan la existencia y el mantenimiento de la variación genética aditiva de los caracteres de valor adaptativo relacionados con la resistencia a la sequía en esta especie. Con este objetivo, en nuestro estudio hemos conducido una serie de análisis similares para ambos parámetros genéticos. Los análisis de Componentes Principales han mostrado un ordenamiento diferencial de los sitios. Con el objetivo de determinar qué factores afectaron este ordenamiento se caracterizaron las condiciones climáticas/ambientales anuales y de la estación de crecimiento en cada sitio. Los análisis de correlaciones de Pearson y los análisis exploratorios de correlaciones canónicas entre los parámetros genéticos y las variables descriptoras de sitio han mostrado que diferentes factores influyen en las estimaciones en cada sitio.

¿EVITAR O TOLERAR? ESTRATEGIAS DE RESISTENCIA AL ESTRÉS EN LEÑOSAS Y SUS IMPLICANCIAS PARA LA SELECCIÓN GENÉTICA

Fernández M.E. CONICET, INTA EEA Balcarce, Tandil.
E-mail: ecologia_forestal@yahoo.com.ar

Los flujos de agua y C en plantas están íntimamente ligados. El agua fluye en el continuo suelo-planta-atmósfera a través de un gradiente de potencial, moviéndose con mayor eficiencia cuanto menor sea la resistencia dada por la anatomía de la madera y/o mayor sea la capacitancia que permite disminuir tensiones. Sistemas más eficientes son más vulnerables a la cavitación por alta tensión en el xilema, la que disminuye la conductividad hidráulica (k_s) y puede redundar en pérdidas de crecimiento o en mortalidad. Para crecer en ambientes con déficit hídrico las plantas exhiben múltiples estrategias, que abarcan la integralidad del organismo, y que pueden ser clasificadas en un gradiente en cuyos extremos se ubican la Tolerancia y la Evitación de la sequía. Las especies tolerantes alcanzan potenciales hídricos bajos sin cavitarse (demasiado), lo que permite mantener la apertura estomática y la fijación de C. La evitación de la sequía requiere un sistema hidráulico eficiente que impida el desarrollo de altas tensiones, junto a un fino control estomático. Esto limita la fijación de C pero asegura la integridad hidráulica y la resiliencia. Ambas estrategias han mostrado ser adaptativas en condiciones de estrés, con ventajas diferenciales según se trate de eventos de distinta magnitud o duración. La adecuada elección de caracteres según la estrategia de resistencia que desarrolle la especie bajo estudio es determinante en la posibilidad de avance efectivo de un programa de mejoramiento genético con miras a aumentar la adaptabilidad al cambio climático o al estrés abiótico en general.

AVANCES EN GÉNETICA MÉDICA

Coordinador: Gil E. Hospital Materno-Infantil y Asoc. Genética Humana, Mar del Plata, Argentina.
E-mail: genedg@intramed.net

Este simposio de Avances en Genética Médica pretende interiorizarnos en las distintas áreas de la genética médica de los últimos trabajos, investigaciones, tratamientos y nuevas herramientas diagnósticas. Se abordarán temáticas sobre enfermedades cardíacas y neurológicas en relación a microdeleciones y rearrreglos subteloméricos. Luego se tratarán síndromes y genes asociados a neuroacantosis. Además se expondrán los avances en genes, aspectos moleculares, clínicos y tratamientos en el retinoblastoma. Por último se mostrará la aplicación de nuevas tecnologías diagnósticas en salud pública.

MICRODELECCIONES CROMOSÓMICAS Y REARREGLOS SUBTELOMERICOS: SU IMPACTO COMO CAUSA DE DISCAPACIDAD INTELECTUAL Y ANOMALÍAS CONGÉNITAS MÚLTIPLES

Rossi N.T. División Genética Médica, Hospital de Niños de Córdoba y Sección Genética Médica, Hospital Privado de Córdoba.
E-mail: nrossi@gmail.com

La Discapacidad Intelectual (DI) afecta aproximadamente a 1 al 3 % de la población general, representando un alto costo para la sociedad, los sistemas de salud y las familias de los afectados. Su etiología es poco conocida hasta el momento, estimándose que la mitad de los casos se deben a causas genéticas. El estudio de estos pacientes ofrece dificultades debido a su gran heterogeneidad y casi un 50 % permanecen sin diagnóstico. La valoración de estos pacientes requiere un minucioso examen clínico, orientado a la detección de anomalías mayores y menores, y la obtención de antecedentes personales y familiares; en función de estos datos, se podrá establecer si se trata de una DI sindrómica o no. Las microdeleciones y rearrreglos cromosómicos crípticos han explicado algunos síndromes con DI y dismorfias, como por ejemplo, Microdelección 22q11.2, Williams, otros. Más recientemente los Rearreglos Subteloméricos (RS) han sido reconocidos como causa importante de DI (5 al 7 % de los casos). Otras publicaciones reportan cifras de 9 a 15 % en pacientes con retraso mental moderado a severo, malformaciones congénitas

e historia familiar de abortos u otros familiares afectados. Si bien el cariotipo de alta resolución y la Hibridación *in situ* Fluorescente (FISH) han sido las técnicas habitualmente empleadas para el diagnóstico; actualmente otras, como *multiplex ligation probe amplification* (MLPA) y array CGH, están siendo de elección.

RETINOBLASTOMA

Chantada G. Hospital Garrahan, CABA, Argentina.
E-mail: gchantada@yahoo.com

El retinoblastoma es el tumor ocular más frecuente en pediatría y en el Hospital Garrahan se tratan aproximadamente 40 pacientes nuevos por año (casi la totalidad de la población del país). Si bien la tasa de curación en nuestro país es de aproximadamente 90 %, en un número de casos implica la enucleación del ojo afectado de modo tal de preservar la sobrevida del paciente. El restante 10 % de pacientes que no se curan, no cuentan con tratamientos quimioterápicos de segunda línea y menos aún personalizados para su enfermedad que hasta el momento, es poco conocida. Estos pacientes se presentan con enfermedad diseminada fuera del globo ocular o la desarrollan luego del fracaso del tratamiento de primera línea y la respuesta a los tratamientos disponibles actualmente en segunda línea, es baja. Así, nuestro grupo ha trabajado en identificar nuevos biomarcadores de diseminación tumoral como el gangliósido GD2 o el factor de transcripción CRX. Mediante el estudio de estos biomarcadores, se han podido caracterizar mecanismos moleculares de diseminación y respuesta al tratamiento en enfermedad avanzada. El grupo además se propone caracterizar el retinoblastoma diseminado por una aproximación multimodal de genómica, aislando células de pacientes con enfermedad diseminada y compararlas a nivel genómico con la enfermedad localizada; en casos de pacientes recaídos/refractarios al tratamiento y sin tratamiento disponible generando modelos animales clínicamente relevantes y nuevas vías de administración de tratamientos con miras a administrar tratamientos con mayor precisión.

LAS NUEVAS TECNOLOGÍAS EN SALUD PÚBLICA

Alba L.G. Centro Nacional de Genética Médica.
E-mail: lilianagalba@gmail.com

Los microarreglos de ADN nos abren nuevas posibilidades de aproximarnos y arribar a diagnóstico en pacientes con discapacidad intelectual y dismorfias. Pero también son un desafío para la interpretación de los hallazgos inespecíficos y requieren de nuestro trabajo interdisciplinario para el beneficio de las familias que podrán así acceder al asesoramiento oportuno. Nuestro Centro cuenta además con un cariotipador espectral que nos ha permitido identificar anomalías cromosómicas que no habían podido caracterizarse con las técnicas habituales. La propuesta es compartir nuestra experiencia en el último año con ambas tecnologías, así como la importancia de contar con tecnologías complejas en lugares públicos con una distribución racional y consensuada, con prácticas abiertas a otras instituciones públicas, que permitan el acceso más equitativo de la población que necesita de ellas a nivel país.

NEUROACANTOCITOSIS, GENES Y SÍNDROMES

Echeverría MI¹. ¹Instituto de Genética. Facultad de Ciencias Médicas. Universidad Nacional de Cuyo.
E-mail: miecheve@fcm.uncu.edu.ar

La corea-acantocitosis, entidad autosómica recesiva, el síndrome de McLeod, ligado al cromosoma X y otras entidades, además de las neuroacantocitosis con desórdenes de lipoproteínas, conforman el grupo de neuroacantocitosis (NA), enfermedades caracterizadas por la asociación de progresiva degeneración de los núcleos basales y la presencia de acantocitos en la serie roja. Existe coincidencia entre la sintomatología de estos pacientes con enfermedad de Huntington en lo referente a desórdenes del movimiento, manifestaciones psiquiátricas y deterioro cognitivo. Se agregan un compromiso multisistémico que incluye trastornos deglutorios, cardiomiopatía y neuropatía. La asociación de anomalías en la membrana de la serie roja con degeneración selectiva de los ganglios de la base permitía inicialmente diagnosticar NA. La determinación de creatin kinasa sérica y la atrofia del núcleo estriado precisaban el diagnóstico. Se sumaba para el síndrome de McLeod la reducción del antígeno Kx en la serie roja. Mediante Western Blot la determinación de coreína confirma el diagnóstico de corea-acantocitosis. Actualmente se cuenta con secuenciación de genes involucrados y ya hay resultados de protocolos quirúrgicos acordados en reuniones de consenso. Si bien las NA son

enfermedades excepcionalmente raras se considera que, en un porcentaje de casos, son equivocadamente diagnosticadas como enfermedad de Huntington lo que lleva a dar un asesoramiento genético erróneo. Se pretende con esta presentación advertir sobre este grupo de entidades, clínicamente graves, posiblemente subdiagnosticadas.

EPIDEMIOLOGÍA DE LA MUERTE POR MALFORMACIONES CONGÉNITAS

Coordinador: Dipierri J.E. Instituto de Biología de la Altura, Universidad Nacional de Jujuy.
E-mail: dipierri@inbial.unju.edu.ar

Aunque individualmente raras, las malformaciones congénitas (MC) tomadas en conjunto contribuyen en una significativa proporción a la mortalidad infantil (MI) en poblaciones en donde las enfermedades infecciosas se encuentran controladas y las deficiencias nutricionales corregidas. En Argentina aproximadamente hasta el 30 % de las muertes infantiles se deben a MC y en las últimas décadas se observa un descenso significativo de la tasa de MI por MC (TMIMC) y un aumento concomitante del porcentaje de muertes infantiles por MC (%MMC). Sin embargo, estos dos indicadores exhiben una gran diferenciación espacial, presentando el %MMC una relación inversa estadísticamente significativa con el nivel de desarrollo alcanzado, a nivel departamental, por las poblaciones argentinas. Entre los 8 Objetivos del Desarrollo del Milenio, el 4º se propone reducir, entre 1990 y 2015, en dos tercios la tasa de mortalidad de menores de cinco años. El modelo observado de descenso de la TMIMC y aumento del %MMC es una expresión del cambio reciente o transición en algunos países latinoamericanos del patrón de muertes infantiles mediante el control de las causas exógenas o evitables a través del desarrollo económico, la disminución de la pobreza y marginalidad y el mejoramiento de las condiciones socio sanitarias. Dado que las MC contribuyen significativamente a la MI se requiere profundizar los estudios epidemiológicos y sanitarios tanto para prevenir su ocurrencia como para mejorar su tratamiento oportuno.

LETALIDAD NEONATAL EN PACIENTES CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS SELECCIONADAS CON DATOS DEL RENAC

Bidondo M.P.^{1,3}, B. Groisman¹, J. Gili^{1,2}, R. Liascovich¹, P. Barbero¹. ¹RENAC, Centro Nacional de Genética Médica, ANLIS. ²Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC)-CEMIC. ³Facultad de Medicina UBA.
E-mail: mariapazbidondo@gmail.com

Las anomalías congénitas (AC) son en Argentina la segunda causa de Mortalidad Infantil (MI) y representan el 26 % de las defunciones. La tasa de letalidad por AC es una medida que representa el riesgo de morir

entre los afectados, depende de diversos factores entre ellos cuál es la AC en cuestión, las características clínicas del recién nacidos, los procesos de cuidado/atención, las desigualdades socioeconómicas de los hogares de los afectados. Objetivos: Describir la tasa de letalidad neonatal en recién nacidos vivos que presentaban alguna de las AC seleccionadas en forma aislada, y analizar su asociación con diferentes variables. Las AC seleccionadas fueron: encefalocele, espina bífida, gastrosquisis, atresia de esófago, atresia intestinal, colónica o anorrectal, onfalocele y hernia diafragmática. Las variables independientes fueron: sexo, edad gestacional, peso al nacer, detección prenatal ecográfica de la AC, región geográfica y nivel de complejidad del hospital de nacimiento y %NBI del departamento de residencia materna como indicador de pobreza. La población objetivo de este estudio fueron los recién nacidos vivos que nacieron durante el año 2013 en las maternidades de las 24 jurisdicciones del país en donde funciona el Registro Nacional de Anomalías Congénitas (RENAC). Como principales resultados se observó que hernia diafragmática fue la AC con mayor tasa de letalidad neonatal (66,67 %). La prematuridad y el alto %NBI incrementaron el riesgo de morir en los afectados. Esta investigación representó el primer estudio de letalidad en afectados con AC en nuestro país.

MORTALIDAD INFANTIL POR MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN MENORES DE 5 AÑOS EN ARGENTINA

Dipierri J.E. Instituto de Biología de la Altura, Universidad Nacional de Jujuy.

E-mail: dipierri@inbial.unju.edu.ar

Se trata de un estudio epidemiológico descriptivo que analiza las muertes en menores de 5 años sucedidas en el país entre 1998-2012. La información sobre nacimientos y defunciones fue proporcionada por la Dirección de Estadística e Información de Salud del Ministerio de Salud. Se consideraron a nivel nacional, regional, provincial y departamental el número absoluto de fallecidos por debajo de los 5 años y la causa de estas defunciones de acuerdo a los códigos Q00-Q99 de la CIE-X. Con estos datos se calcularon la tasa de mortalidad infantil por malformaciones congénitas (TMU5MC) y el porcentaje de muertes por malformaciones congénitas por debajo de los 5 años (%MMCU5). La tendencia secular (TS) y el riesgo de mortalidad con ambos indicadores se evaluaron mediante un modelo de regresión de Poisson. A nivel

departamental se conformaron agrupamientos de alto y bajo riesgo de TMU5MC y %MMCU5 mediante el *software* Satscan. A nivel nacional el %MMCU5 y la TMU5MC presentan un patrón caracterizado por un aumento y un descenso significativo del %MMCU5 y la TMU5MC respectivamente en el periodo analizado. La reducción de TMU5MC a nivel nacional entre el inicio y el fin de periodo fue del 17 %, mientras que en el mismo periodo el %MMCU5 aumento un 21 %. En Argentina la mortalidad por MC en menores de 5 años de edad ha disminuido en el periodo analizado, pero este descenso obedece en gran parte a una disminución del número de muertes infantiles por MC en menores de 1 año de edad.

MORTALIDAD INFANTIL POR ANENCEFALIA EN ARGENTINA, BRASIL Y CHILE

Bronberg R.A. Área de Genética Médica y Poblacional, Hospital Ramos Mejía, Ciudad de Buenos Aires.

E-mail: rabronberg@intramed.net

En Argentina, Chile y Brasil durante los años 1998 y 2012 murieron casi 12.000 niños con anencefalia, correspondiendo al 7,6 % de los fallecidos con malformaciones congénitas durante el primer año de vida. El enriquecimiento obligatorio de las harinas con ácido fólico comenzó en Chile, Argentina y Brasil en los años 2000, 2003 y 2004 respectivamente. Se analiza en estos países a nivel nacional, regional y su mínima unidad política (departamental, municipal o comunal) durante los periodos de pre (PRF) y pos fortificación (POF), la tendencia secular (TS), el riesgo y la variación espacial de la MI por anencefalia utilizando como indicador a la tasa de mortalidad infantil (MI) por Anencefalia (TMI-A), entre los años 1998 y 2012. En Argentina, Chile y Brasil la TMI-A promedio durante el PRF fue de 3,06, 2,96 y 1,96 por 10⁴ y durante el POF de 1,47, 2,29 y 1,96 por 10⁴ respectivamente. El riesgo de morir por Anencefalia entre los nacidos vivos luego de la fortificación con ácido fólico disminuyó significativamente en Argentina (52 %) y Chile (23 %), mientras que en Brasil el riesgo fue el mismo. En los 3 países se observaron diferencias interregionales de la TMI-A. Se conformaron agrupamientos de alto y bajo riesgo de anencefalia en los PRF y POF. Los resultados alcanzados dan cuenta de la importancia de profundizar el análisis e interpretación del comportamiento espacial y temporal de la MI por anencefalia en la región a fin de contribuir a la vigilancia de políticas nacionales específicas ya instauradas en relación a la prevención de los defectos del cierre del tubo neural.

DESÓRDENES GENÉTICOS HEMATOLÓGICOS

Coordinadora: Miranda L. Asoc. Genética Humana, Mar del Plata, Argentina.

E-mail: lucialopezmiranda@yahoo.com.ar

Este simposio aborda los desórdenes genéticos hematológicos y la búsqueda de nuevas terapias para su tratamiento, además de avances científicos que permiten comprender la etiología de dichos desordenes. Tiene como objetivo comunicar las nuevas evidencias en genética hematológica, tanto para la leucemia mieloide crónica como leucemia mieloblástica aguda pediátrica. También se abordarán las variantes genéticas que predisponen a la resistencia al tratamiento en pacientes que portan la translocación BCR/ABL, lo que condicionará la búsqueda de nuevos métodos terapéuticos. Además se tratará la implicancia de la estructura de los telómeros y la influencia de su longitud en la leucemia linfocítica crónica.

LONGITUD TELOMÉRICA Y GENES QUE LA REGULAN. SU SIGNIFICADO EN LEUCEMIA LINFOCÍTICA CRÓNICA

Dos Santos P.C. Laboratorio de Genética de Neoplasias Linfoides, Instituto de Medicina Experimental, CONICET-Academia Nacional de Medicina.

E-mail: dossantospatricia13@gmail.com

Los telómeros son secuencias repetidas de ADN ubicadas en los extremos de los cromosomas de las células eucariotas, que juegan un papel crítico en el mantenimiento de la estabilidad cromosómica. El acortamiento de la longitud telomérica (LT) constituye una de las alteraciones genéticas adquiridas más tempranas y prevalentes en el proceso de múltiples pasos que lleva a la transformación maligna, determinando una reducción de la capacidad replicativa de la célula y aumentando la probabilidad de producir errores capaces de generar cambios genómicos importantes para el desarrollo neoplásico. La leucemia linfocítica crónica (LLC) es la leucemia más frecuente en adultos de occidente, caracterizada por una alta heterogeneidad clínica. En este estudio se efectuó el análisis de la LT y de genes asociados a telómeros en pacientes con LLC, y su correlación con las características clínicas y citogenéticas de la patología. Nuestros resultados muestran acortamiento telomérico significativo en los pacientes respecto de controles ($p=0,0001$) así como en los casos con

anomalías de alto riesgo (del11q22/17p13) respecto de aquellos asociados a buen pronóstico (del13q14) ($p=0,0037$) o sin anomalías ($p=0,028$). Asimismo, se observó asociación significativa entre la LT y la expresión del gen hTERT, subunidad catalítica de la telomerasa ($p=0,007$). Nuestros datos sustentan la relación de telómeros cortos disfuncionales con las anomalías citogenéticas de pronóstico adverso en LLC, asociadas a inestabilidad genómica, siendo su estudio de importancia en la caracterización biológica de la patología.

FARMACOGENÉTICA Y SUSCEPTIBILIDAD EN LEUCEMIA MIELOIDE CRÓNICA

Fundia A.F. Laboratorio de Genética Hematológica, IMEX, CONICET-Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires.

E-mail: arielafundia@hotmail.com

La leucemia mieloide crónica (LMC) es una neoplasia hematopoyética clonal originada por la expresión del oncogén de fusión *BCR/ABL1* que codifica una proteína con actividad tirosina quinasa (TK) constitutiva. El tratamiento con inhibidores de TK (ITKs) ha logrado excelentes resultados clínicos, pero alrededor del 30 % de los pacientes presenta resistencia y mayor riesgo de progresión. Si bien *BCR/ABL1* es un marcador molecular clave, se conoce poco acerca de los factores genéticos implicados en la susceptibilidad a LMC y en la respuesta a los ITKs. Se ha sugerido que los polimorfismos de diferentes genes podrían estar involucrados, habiéndose demostrado la participación de los genes detoxificantes glutatión-S-transferasas (GSTs) y transportadores (*ABCB1/MDR1*), entre otros. En consecuencia, a fin de identificar marcadores farmacogenéticos y de susceptibilidad en LMC hemos determinado los genotipos de los genes *GSTM1*, *GSTT1* y *GSTP1* y 3 SNPs en el gen *MDR1* (C1236T, G2677T/A y C3435T) en pacientes tratados con ITKs. Las variantes evaluadas no mostraron una asociación significativa con el riesgo de padecer LMC. El análisis farmacogenético se realizó considerando el tiempo de falla de tratamiento, presencia o no de mutaciones en *ABL1*, nivel de transcripto *BCR/ABL1* y respuesta molecular. Los resultados obtenidos demostraron que las GSTs no influyen en la efectividad de la terapia, mientras que las variantes *MDR1* 1236 y 3435 se asocian con peor respuesta a ITKs, sugiriendo que estos SNPs podrían considerarse como marcadores pronóstico para optimizar el tratamiento.

RESISTENCIA AL TRATAMIENTO CON INHIBIDORES DE TIROSINA KINASA EN LEUCEMIA MIELOIDE CRÓNICA: DETECCIÓN, CUANTIFICACIÓN Y MONITOREO DE MUTACIONES

Ferri C.A. Universidad Nacional de Misiones (UNaM), Universidad Católica de las Misiones (UCAMI) y Laboratorio de Biotecnología Molecular -FCEQyN- UNaM Instituto de Biotecnología Misiones "María EbeReca".
E-mail: clnafer@yahoo.com.ar

La Leucemia Mieloide Crónica se caracteriza por presentar la translocación recíproca y balanceada entre los cromosomas 9 y 22 [t(9;22)(q34;q11)], originando el denominado cromosoma *Philadelphia*. El resultado de esta translocación es la yuxtaposición de los genes *BCR* y *ABL1*; la proteína oncogénica codificada por el gen de fusión *BCR-ABL1* posee actividad constitutiva de tirosina kinasa. En la LMC el tratamiento de elección es la administración de inhibidores de tirosina kinasa (ITKs), lográndose una excelente respuesta a nivel hematológico, citogenético y molecular, sin embargo, en algunos pacientes se observa falta o pérdida de respuesta al tratamiento, principalmente relacionado a la presencia de mutaciones en el *BCR-ABL1*. El *High Resolution Melting* (HRM) es un método de *screening* utilizado en la detección de mutaciones y la *Amplification Refractory Mutation System-quantification polymerase Chain reaction* (ARMS-qPCR) permite la confirmación y cuantificación de las mismas. La combinación de estas metodologías demostró ser efectiva para la detección temprana de mutaciones identificando casos no detectados por secuenciación directa. La mayor sensibilidad de detección y posterior cuantificación del clon mutado demostraron la alta efectividad de HRM/ARMS-qPCR para el seguimiento de pacientes con signos clínico-genético de resistencia a los ITKs. Esta metodología posibilitó analizar la dinámica del clon mutado y de los transcritos *BCR-ABL1* permitiendo definir el rol de la mutación en la resistencia, seleccionar el ITK adecuado y evaluar respuesta al tratamiento.

VALOR PRONÓSTICO DE LAS MUTACIONES EN LOS GENES FLT3, NPM1 Y CEBPA EN LEUCEMIA MIELOBLÁSTICA AGUDA PEDIÁTRICA

Rubio P.¹, A. Medina¹, B. Campos¹, M.S. Felice¹, S. Eandi Eberle¹, J. Rossi², A. Bernasconi², M. Cocché³, M. Gallego³, C. Alonso¹.
¹Servicio de Hematología-Oncología. ²Servicio de Inmunología y

Reumatología. ³Servicio de Genética.
E-mail: patrirubio13@gmail.com

Las mutaciones de *NPM1*, *CEBPA* y *FLT3* ocurren en 25-35 % de las LMA y se correlacionan con el pronóstico, especialmente en LMA con cariotipo normal (CN). Hay pocos informes sobre su incidencia en LMA-pediátrica y no hay datos de Argentina. Objetivos: Describir la incidencia, impacto clínico y pronóstico de estas mutaciones en nuestra institución. Pacientes y Métodos: Se analizaron muestras de 216 niños con LMA (CN= 15 %). La detección de mutaciones *NPM1/CEBPA* fue realizada por *Gene-Scanning*. FLT3-ITD y FLT3-TKD por RT-PCR y RFLP. Los casos positivos fueron secuenciados. Resultados: Incidencias (%): *NPM1*^{mut}:4,2, *CEBPA*^{mut}:1,9, FLT3-ITD:10,2 y FLT3-TKD:7,9. En LMA-CN: *NPM1*^{mut}:24,2, *CEBPA*^{mut}:12,1, FLT3-ITD:15,2 y FLT3-TKD:6,1. *NPM1*^{mut}/*CEBPA*^{mut} mostraron asociación significativa con CN (p<0,00001/p=0,001). FLT3-ITD se asoció con PML/RARA (p<0,0001). Según subtipos FAB:*NPM1*^{mut}:M2 (p=0,1322), *CEBPA*^{mut}:M2 (p=0,0281), FLT3-ITD:M3 (p=0,0002) y FLT3-TKD:M5 (p=0,3258). Las probabilidades de sobrevida libre de eventos (pSLE) y error estándar (EE) fueron: LMA-tot:48,9(3,8)%, *NPM1*^{mut}:75,0(15,3)%, *CEBPA*^{mut}:75,0(21,7)%, FLT3-ITD:59,6(11,1)%, FLT3-TKD:46,0(16,2)% y *NPM1*^{mut}/*CEBPA*^{mut}/FLT3-ITD^{neg}:80,8(12,3)% (p=0,0568). En CN:*NPM1*^{mut}/*CEBPA*^{mut}/FLT3-ITD^{neg}:78,8(13,4)% (p=0,0435). Conclusiones: Este es el primer informe de frecuencias de mutaciones en *NPM1-CEBPA-FLT3* en LMA-pediátrica en nuestro país. Las incidencias de *NPM1*^{mut}/*CEBPA*^{mut} fueron significativamente más altas en LMA-CN. Nuestros datos confirman el pronóstico favorable de los genotipos LMA-*NPM1*^{mut}/FLT3-ITD^{neg} y/o LMA-*CEBPA*^{mut}/FLT3-ITD^{neg}.

BIOMARCADORES Y MEDICINA PERSONALIZADA

Coordinadora: Cerretini R. Centro Nacional de Genética Médica, CABA, Argentina.
E-mail: rcerretini@argentina.com

El conocimiento del genoma humano aunado con el desarrollo de nuevas tecnologías de secuenciación permitieron un cambio de modelo en medicina, de curativa a una medicina más predictiva, que se anticipa a lo que pueda ocurrir antes de que los pacientes enfermen y que aplica terapias que responden mejor según los individuos enfermos. Todas las enfermedades complejas del adulto, como el cáncer, poseen un componente genético sobre el cual interactúa el ambiente. Es justamente en estas enfermedades donde la medicina generalista está en una etapa de transición hacia la estratificación con vistas a la personalización. El paciente es visto con mirada genómica, considerando las interacciones que se establezcan a nivel genético, sus procesos metabólicos y sus respectivas proteínas involucradas. Esta nueva mirada entiende que la información de las características fenotípicas del organismo, además de estar contenida explícitamente en la secuencia de bases de cada gen, también está contenida en la topología de la red genética y en su dinámica. La oncología es una de las áreas que más beneficios obtuvo de la llamada medicina personalizada. La posibilidad de disponer de biomarcadores genómicos, con impacto en el cribado, diagnóstico y pronóstico, y la posibilidad de intervenir a nivel predictivo, en la monitorización de la enfermedad y/o de la respuesta a una terapia, son algunos de las principales avances. Parte del éxito de la medicina personalizada depende de la bioinformática necesaria para desentrañar la complejidad biológica inherente al cáncer.

MEDICINA DE PRECISIÓN: DESAFÍOS POR EL AVANCE INCESANTE DE LA TECNOLOGÍA DE SECUENCIACIÓN Y BIOINFORMÁTICA. DISPONIBILIDAD Y USO REAL EN LA REGIÓN

Levi D.H. Macrogen.
E-mail: diego@macrogenla.com.ar

La Medicina de precisión o genómica es uno de los resultados de la aplicación de la secuenciación masiva de segunda y tercera generación también llamada "Next Generation Sequencing". Gracias a los avances realizados en investigación básica y la rápida captación

por la clínica, la gran mayoría de los laboratorios se van sumando y comienzan a aplicarla. Los médicos asistenciales deben terminar de conocer la existencia de las mismas para poder contar con este tipo de resultados y poder enfrentar la demanda natural de los pacientes interesados (enfermedades raras, hereditarias, cáncer, discapacidades intelectuales, autismo, etc.). La mayoría del equipamiento no se encuentra en el país y es incesante la salida al mercado de máquinas nuevas en periodos menores a un año, es por esto que es clave comprender qué servicios son posibles con cada instrumental, cómo preparar las muestras y qué tipo de resultados son esperables. Desde un pequeño panel de dos genes completos como BRCA 1 y 2, Exomas, metagenómica (población total de microorganismos como la flora intestinal) hasta el genoma humano completo pueden realizarse en pocos días. Preguntas como ¿Paneles o Exoma? ¿Exoma o Genoma Completo? ¿Bioinformática? ¿Qué equipamiento utilizar? Surgen de la práctica diaria. Casos como la lucha contra el Síndrome de Cáncer de Mama y Ovario Hereditario nos enseñan la importancia de sumar información estadística relevante para generar una base de datos internacional que reúna las variantes genéticas desconocidas hasta hoy.

EL CÁNCER DE MAMA COMO ENFERMEDAD COMPLEJA: GENES DE SUSCEPTIBILIDAD, REDES Y NIVELES DE ORGANIZACIÓN

Cerretini R. Centro Nacional de Genética Médica, CABA, Argentina.
E-mail: rcerretini@argentina.com

El cáncer de mama (CM) es una enfermedad que presenta una gran heterogeneidad genética y responde a un modelo poligénico multifactorial. De acuerdo con este modelo, cada variante genética contribuye con una fuerza en términos de riesgo que le es particular, y la susceptibilidad individual para el desarrollo de la enfermedad será el resultado de las diferentes combinaciones de alelos de riesgo que se hayan heredado, de las interacciones intra alélicas e inter alélicas que se generen y de la variabilidad con que los factores medio ambientales impacten sobre el genoma particular. Como consecuencia, esto da lugar a un rango de susceptibilidades que provocarían las diferencias interindividuales a padecer CM que existen entre los individuos de una población. El 27 % de los CMs son atribuibles a variantes raras en

genes de alta y moderada penetrancia, un 5,4 % a SNPs (*single nucleotide polymorphism*) de alta frecuencia poblacional y de baja penetrancia y un 67,6 % por causa desconocida. Estos genes establecen interacciones específicas formando una red genética con una topología y dinámica particular. Lo que ocurra a una parte de la red afecta de manera altamente no lineal a todo el sistema, es decir el todo no es la simple suma de sus partes. La red genética, como un todo, contiene información fenotípica que no es directamente discernible a partir de las secuencias codificadoras del genoma y que es necesario conocer para poder comprender las características físico- biológicas del CM.

BIOMARCADORES EN ONCOLOGÍA. ACTUALES Y EMERGENTES

PowazniakY. Laboratorio de Biología Molecular, BIOMAKERS, CABA, Argentina.
E-mail: ypowazniak@biomakers.net

Los nuevos tratamientos del cáncer están basados en la modificación de los blancos moleculares (biomarcadores) presentes en un tumor, con la finalidad de inhibir el crecimiento celular, la progresión y su diseminación metastásica. Como extensión o especialización de la oncología traslacional, ha sido desarrollada la oncología personalizada, la cual emplea la información del perfil genómico, proteómico y/o metabolómico del paciente para la selección racional de una estrategia de tratamiento provocando un mejoramiento en los resultados terapéuticos. La oncología personalizada ha sido y está siendo utilizada, bajo un enfoque uni o bimolecular. Hoy, en países como Francia, este paradigma empieza a cambiar, logrando un enfoque más amplio a partir de identificar los perfiles genómicos del tumor particular y de predicción de respuesta al tratamiento explorando la expresión de los principales oncogenes y genes supresores tumorales de las principales vías oncogénicas de señalamiento intracelular. La tecnología moderna ofrece la oportunidad sin precedentes en las ciencias clínicas de explorar globalmente las alteraciones moleculares de las variaciones genéticas y genómicas del huésped/tumor. Actualmente, en las distintas patologías, existe la determinación de biomarcadores que pueden ser clasificados como rutinarios, recomendables y en investigación. Los biomarcadores de la categoría investigación, no se encuentran establecidos, pero en pacientes con un perfil clínico compatible donde

se hayan excluido otras mutaciones puede valorarse su realización. Las agencias reguladoras del uso de medicamentos de Estados Unidos y sus contrapartes en Europa, son promotoras de la aplicación de la oncología personalizada y auguran que su aplicación provocará un profundo impacto en la salud de la sociedad.

PERSONALIZACIÓN DE LA FARMACOTERAPIA CON TAMOXIFENO EN CÁNCER DE MAMA MEDIANTE FARMACOGENÓMICA

Quiñones Sepulveda LA¹. ¹Laboratorio de Carcinogénesis, Química y Farmacogenética. ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. E-mail: lquinone@med.uchile.cl

El Cáncer de Mama (CM) constituye una de las primeras causa de muerte en mujeres. La terapia hormonal con bloqueadores del receptor de estrógeno (ER) es el tercer pilar de tratamiento en pacientes con CM ER+. Dentro de los fármacos el más usado como tratamiento es Tamoxifeno (TAM), un antagonista del ER. TAM se bioactiva principalmente mediante CYP3A4 (90%) a N-desmetil-TAM y secundariamente por CYP2D6 a 4-hidroxi-TAM. Posteriormente, estos metabolitos se biotransforman a endoxifeno, mediante CYP2D6 y CYP3A4/5. Luego, 4-hidroxiTAM y Endoxifeno, los metabolitos activos, son transformados a metabolitos inactivos por SULT1A1, UGT2B7 y UGT2B15, para facilitar su eliminación. Al respecto, se han investigado variantes genéticas en estas enzimas con objeto de determinar diferencias en la respuesta a este tratamiento. Existen controversias acerca de si la determinación actual de sólo la presencia de polimorfismos en CYP2D6 puede explicar una menor respuesta a TAM o si se requiere un perfil farmacogenómico más completo que incluya enzimas de fase 2 y variantes en el propio receptor de estrógenos. De acuerdo a lo anterior, nuestro grupo ha estudiado diversas variantes genotípicas de CYP, UGT, SULT y ER en pacientes con cáncer de mama como herramienta de evaluación de respuesta al tratamiento con TAM para realizar correlaciones con niveles plasmáticos de TAM y sus metabolitos activos, determinados mediante HPLC-MS/MS. Los hallazgos potenciales de esta investigación podrían ser extensivos a la terapéutica clínica en pacientes de CM, aumentando la eficacia y disminuyendo la toxicidad asociada al tratamiento. Tanto la generación de un perfil farmacogenómico como el uso de polimorfismos presentes en el receptor de estrógeno,

constituyen aspectos novedosos con fundamento básico-clínico en la fármaco-terapéutica profiláctica y/o curativa del CM.

TÉCNICAS BIOINFORMÁTICAS PARA EL ANÁLISIS DE MUTACIONES EN PROTEÍNAS

Parisi C. 'Departamento de Ciencia y Tecnología, Universidad Nacional de Quilmes, Roque Sáenz Peña 182, Bernal, Argentina.
E-mail: gustavo.parisi@unq.edu.ar

Las estructuras proteicas han demostrado ser robustas a las variaciones secuenciales ocurridas durante el proceso evolutivo. De esta forma en un conjunto de proteínas homólogas es muy frecuente observar que en las distintas posiciones están ocupadas por aminoácidos distintos en las distintas proteínas. Sin embargo, existe un conjunto de posibles cambios o sustituciones (*Single Aminoacid Substitution* o SAS) que pueden derivar en la pérdida/alteración de la función de una proteína con distintas consecuencias biológicas, entre las que se encuentra la posible ocurrencia de una enfermedad. Los mecanismos por los cuales una SAS puede afectar o alterar la función biológica implican la pérdida de la estabilidad de la proteínas, pérdida de aminoácidos que intervienen en la catálisis, unión del sustrato, interacción entre proteínas o incluso alterar la dinámica de la proteína o impedir el tránsito al sitio activo de un sustrato por un túnel o una cavidad. En sí misma, la función de una proteína es una propiedad compleja y resulta de una suma de procesos, donde cada uno de los mismos puede ser susceptible de ser afectado por una SAS y así afectar su función. De esta forma comprender el efecto de una SAS está íntimamente ligado con nuestra comprensión de la relación secuencia-estructura-función en proteínas. En este trabajo, resumimos las distintas herramientas computacionales desarrolladas para predecir el efecto de una SAS. Mostraremos la potencialidad y principales errores de los métodos evolutivos, estructurales y energéticos empleados para predecir el efecto de una SAS y su posible conexión con el diagnóstico de una enfermedad.

NUEVOS ENFOQUES EN ENFERMEDADES GENÉTICAS POR DIAGNÓSTICO MOLECULAR

Coordinadora, Gutiérrez M. 'Htal. Pedro Elizalde, Bs. As., Argentina.

Los avances en el estudio de los mecanismos de la genética en lo relacionado con las enfermedades permiten el desarrollo de pruebas de diagnóstico precoz, eventuales nuevos tratamientos o intervenciones para evitar la manifestación de la enfermedad o para minimizar su gravedad y además permite, fundamentalmente brindar asesoramiento genético a familias en riesgo. En este simposio se tratarán nuevos métodos diagnósticos para enfermedades genéticas humanas del área neuromuscular, inmunológica, endocrinológica y de los errores congénitos del metabolismo, patologías todas ellas con significativo impacto en la calidad de vida de los afectados y sus familias.

ESTUDIOS MOLECULARES EN DEFICIENCIA DE 21-HIDROXILASA

Fernández C.S. Centro Nacional de Genética Médica, ANLIS.
E-mail: cecisolfer@gmail.com

La deficiencia de 21-hidroxilasa (21OHLasa) es la principal causa de Hiperplasia Suprarrenal Congénita. Se presenta en forma grave o clásica (1/15.000) con 2 variantes: perdedora de sal y virilizante simple, o leve o no clásica (NC, 1/1.000). La forma NC constituye la enfermedad autosómica recesiva de mayor frecuencia. La 21OHLasa es codificada por el gen *CYP21A2* ubicado en el módulo RCCX. Aproximadamente el 70 % de los cromosomas poseen 2 módulos duplicados en tándem, con un gen activo en uno de ellos y un pseudogen inactivo en el otro. La complejidad de la región y la elevada identidad de secuencia entre gen y pseudogen (98 %), hacen que esta región sea proclive a la recombinación desigual y la conversión génica. Estos mecanismos generan la mayoría de los alelos deletéreos, que poseen una elevada variabilidad: deleciones, duplicaciones, macro y micro conversiones génicas. Además, se han descrito mutaciones puntuales. Nuestro grupo de trabajo inició el estudio de la deficiencia en 1998. Elaboramos algoritmos de diagnóstico que involucraron distintas técnicas moleculares. Actualmente, realizamos la secuenciación total del gen y el análisis por MLPA. Asimismo, desarrollamos diferentes líneas de trabajo de investigación, entre

ellas el estudio de las mutaciones más frecuentes, la caracterización del locus RCCX, el análisis de las regiones regulatorias del gen; la identificación de mutaciones noveles y el estudio de sus consecuencias funcionales, y el desarrollo de un modelo *in silico* de la 21OHasa humana para el estudio de la posible patogenicidad de mutaciones noveles.

DISTROFINOPATÍAS: ESTUDIOS MOLECULARES DIAGNÓSTICOS

Gilberto F. Cátedra de Genética FFYB-UBA y INIGEM-CONICET-UBA.

E-mail: florgilberto@hotmail.com

Las distrofinopatías son enfermedades neuromusculares ligadas al cromosoma X causadas por mutaciones en el gen de la distrofina. La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es recesiva, progresiva y de evolución fatal (1:3.500). La Distrofia Muscular de Becker (DMB) es más benigna y menos frecuente. La Cardiomiopatía Dilatada Ligada al X (CDLX), sin signos de distrofia muscular. Recientemente se le ha asociado a este gen una nueva función de supresor tumoral. La clínica de estas distrofias musculares depende de la cantidad y calidad de producción de distrofina, consecuencia del tipo de mutación. La teoría del marco de lectura establece la relación genotipo/fenotipo (corrimiento: DMD, sin corrimiento: DMB). Novedosos protocolos de terapia génica comienzan a implementarse en nuestro país para DMD, cuya eficiencia depende de la exacta caracterización de la mutación. Nuestro objetivo es diseñar una estrategia diagnóstica molecular que mejor se adecue a cada caso. Para identificar y caracterizar la mutación se implementan las siguientes metodologías: PCRmultiplex/simples, MLPA, Secuenciación y Análisis Bioinformáticos. Para determinar el estado de portador se realizan estudios de segregación de alelos (STRs), los cuales no requieren la identificación de la mutación para poder alcanzar un diagnóstico. Contamos con 20 años de trayectoria dedicados al estudio molecular de las distrofinopatías. Hemos analizado más de 1.700 muestras y más de 40 estudios prenatales. Nuestros estudios son la base para brindar un completo asesoramiento genético a las familias afectadas.

CONFIRMANDO LA SOSPECHA DE UNA INMUNODEFICIENCIA PRIMARIA: 20 AÑOS DE EXPERIENCIA EN UN CENTRO DE REFERENCIA DE AMÉRICA LATINA

Danielian S.I. Hospital de Pediatría Juan P Garran, Buenos Aires, Argentina.

E-mail: danielian.silvia@gmail.com

En los últimos 20 años, la identificación de la etiología genética de un número creciente de inmunodeficiencias primarias (IDP) ha permitido la aplicación del análisis de mutaciones como una parte integral de la evaluación de los pacientes. El diagnóstico molecular es necesario para establecer un diagnóstico inequívoco y permitir un correcto asesoramiento. Sin embargo, la heterogeneidad génica de la mayoría de las IDP es alta y prácticamente cualquiera de ellas debe ser evaluada para más de un gen, quedando sin identificar el genotipo causal frecuentemente. Tomando como base los datos de nuestra cohorte multicéntrica de unos 1.000 casos índice con sospecha de IDP remitidos a nuestro centro para estudios moleculares, realizamos una evaluación retrospectiva con el objetivo de examinar cuántos de ellos alcanzaron un diagnóstico definitivo de IDP. Para ello, basándonos en los fenotipos de los pacientes, uno o varios genes fueron seleccionados para ser analizados mediante secuenciación génica. A través del estudio de 46 genes diferentes según la sospecha diagnóstica, fue posible confirmar una IDP en el 49 % de los casos. Un análisis detallado de nuestros resultados mostró que disponer de estudios que evalúen los mecanismos subyacentes a la IDP específica antes del análisis genético, ahorra tiempo y recursos. Queda definir aún si aquellas categorías de IDP con muy bajo número de diagnósticos específicos positivos alcanzados no resultarán beneficiadas con el advenimiento de la nueva generación de tecnologías de secuenciación, actualmente en implementación en nuestro hospital.

HERRAMIENTAS ACTUALES PARA DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR DE ENFERMEDADES LISOSOMALES

Rozenfeld P.A. IIFP, Facultad de Ciencias Exactas UNLP-CONICET.

E-mail: paularozefeld@gmail.com

Las enfermedades lisosomales son un grupo de patologías poco frecuentes, de origen genético,

debidas a mutaciones patogénicas en genes que codifican para proteínas asociadas a la función de los lisosomas. La mayoría de ellas se deben a deficiencias en enzimas hidrolíticas lisosomales, aunque también pueden deberse a alteraciones en proteínas de membrana lisosomal y a aquellas asociadas a la síntesis de las proteínas lisosomales. El diagnóstico de las enfermedades lisosomales se realiza mediante la demostración de la deficiencia de la función proteica, en la mayoría de los casos, una enzima lisosomal. El estudio genético constituye un complemento al diagnóstico para el paciente afectado, y resulta necesario para el diagnóstico de heterocigotas, quienes se ven beneficiados con un adecuado asesoramiento genético. En esta disertación se mostrarán diferentes herramientas utilizadas en la actualidad para el estudio genético molecular de estas patologías, destinadas a identificar las mutaciones patogénicas del gen afectado. A modo de ejemplificar, se mostrarán resultados de los estudios que se realizan en nuestro laboratorio para las enfermedades de Fabry y Hunter, como así también en otros laboratorios de otros países.

GENÓMICA, SU APLICACIÓN EN PATOLOGÍA HUMANA

Coordinadora: del Rey G. Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergadá" (CEDIE) CONICET-FEI-División de Endocrinología, Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez. E-mail: graciadelrey@cedie.org.ar

La genómica se basa en el estudio de los genes y su interacción. Su aplicación en clínica requiere participación de equipos multidisciplinarios siendo útil a nivel predictivo, diagnóstico y pronóstico. El análisis cromosómico de Microarray CMA identifica desbalance genómico submicroscópico con resolución 100 veces mayor al citogenético estándar. Por Hibridización Genómica Comparativa (CGH) se evidencia etiología genética en el 15-20 % de los pacientes con desórdenes neurocognitivos, del desarrollo y anomalías congénitas. Microdeleciones/duplicaciones se presentan en autismo, esquizofrenia, discapacidad intelectual y epilepsia. La información en el número de copias por arrays polimorfismo simple nucleótido SNPs, regiones de DNA que varían entre individuos en un simple par de base, son útiles en establecer disomía uniparental, homocigosidad, origen parental o contaminación materna. Secuenciación de nueva generación (NGS) con posibilidad de estudiar genoma completo (WGS) o exoma (WES) permite el diagnóstico de síndromes o patologías de etiología incierta. La transición de Sanger, método que implica un proceso serial comenzando desde el gen candidato mayor al de menor probabilidad con el *high-throughput* NGS por el cual se investigan genes candidatos en paralelo, ha disminuido costos y tiempo en tener datos de secuencia de DNA de alta calidad. El objetivo del simposio es reconocer el gran impacto en el avance del diagnóstico genómico al aplicar nuevas tecnologías, considerar los retos que representa la numerosa información y su adecuada interpretación y, los dilemas éticos que la misma genera.

DESARROLLO DE LA TÉCNICA DE MICROARRAY CROMOSÓMICO EN PACIENTES CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS Y DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Moya G. GENOS S.A.
E-mail: moya@genos.com.ar

Las anomalías congénitas con o sin discapacidad

intelectual se presentan en alrededor del 3 % de los recién nacidos, y constituyen en Argentina, la primera y segunda causa de mortalidad infantil según región. Las anomalías cromosómicas constituyen alrededor del 4-35 % de las causas de las mismas. Es posible detectarlas mediante: análisis citogenéticos, citogenético molecular, o MLPA subtelomérico, que en conjunto detectan cerca de un 10 % de los casos. El análisis de Microarray cromosómico (CMA) es un test molecular, por técnica de hibridación genómica comparativa (CGH), diseñado para detectar pérdidas y ganancias de regiones clínicamente significativas del genoma humano. Permite poner en evidencia cambios en el número de copias mayores a 100Kb en genes seleccionados del genoma nuclear, deleciones mayores a 2Kb en el genoma mitocondrial y analizar hasta 120K de SNPs. Se analizaron 55 muestras de ADN de pacientes con anomalías congénitas sin estudios concluyentes previos. Se utilizaron los *slides* (v8.1.1.4x180K y v8.3.2x400K+SNPs) desarrollados por el Kleberg Cytogenetics Laboratory del Baylor College of Medicine que fueron leídos en un scanner Agilent. Se hallaron anomalías en 19 pacientes (35 %: 14 deleciones, 5 duplicaciones), variaciones de significado incierto en 4 pacientes (3 duplicaciones y 1 deleción) y 32 sin alteraciones. La puesta a punto en el país de esta técnica novedosa ha permitido ampliar el poder de detección de anomalías cromosómicas en pacientes sin etiología conocida, lo que se traduce en un asesoramiento genético adecuado para las familias implicadas.

INESTABILIDAD GENÉTICA EN ATAXIAS HEREDITARIAS

Rosa A.L. Laboratorio de Genética y Biología Molecular; Servicio de Genética Médica, Sanatorio Allende, Fundación Allende y CONICET.

E-mail: alberto_l_rosa@hotmail.com

El concepto de “anticipación clínica” de una enfermedad hereditaria se refiere a la aparición de síntomas a edad más temprana, y de forma más severa, en individuos afectados de sucesivas generaciones de una misma familia. Afecciones genéticas con anticipación clínica por antonomasia son la distrofia miotónica de Steinert y la enfermedad de Huntington. El mecanismo molecular subyacente a la anticipación clínica es un fenómeno de inestabilidad genética asociado a la expansión, durante ovogénesis o espermatogénesis, de secuencias microsatélites (principalmente trinucleótidos) en

regiones codificantes o no codificantes de los genes responsables. Esta inestabilidad se origina en una combinación de factores bioquímicos vinculados a errores de la replicación y reparación del ADN. Las ataxias autosómicas dominantes (ACADs) son un vasto número de afecciones hereditarias paradigmáticamente asociadas a este fenómeno de anticipación clínica e inestabilidad genética. La lesión neurológica en ACADs incluye fundamentalmente la región olivo-ponto-cerebelosa y son llamadas colectivamente ataxias espinocerebelosas o SCAs. Decenas de genes SCA han sido descritos, cuya alteración se asocia a fenotipos con gran superposición clínica. El abordaje diagnóstico, por lo tanto, requiere de algoritmos con limitado poder resolutivo y del análisis molecular de paneles de genes SCA. La disponibilidad del estudio pre-sintomático en individuos a riesgo (erróneamente denominado diagnóstico pre-sintomático) ha suscitado un importante debate ético y el desarrollo de estrictos protocolos para su realización.

PROGRAMA PARA AMÉRICA LATINA DE LIPOFUSCINOSIS CEROIDEAS NEURONALES: UNA EXPERIENCIA DE INVESTIGACIÓN TRASLACIONAL EN UN HOSPITAL PÚBLICO DE ARGENTINA

Noher de Halac I. NCL-CEMECO, INICSA-CONICET. Hospital de Niños de Córdoba, Argentina.

E-mail: nclcemeco1789@gmail.com

El programa de investigación traslacional argentino sobre las Lipofuscinosis Neuronales Ceroideas (LCN) se inició hace más de una década en CEMECO-Hospital de Niños de Córdoba. El objetivo era superar diagnósticos erróneos y sub-diagnósticos en la región. Sujetos: 216 individuos sospechados de padecer una LCN de 8 países diferentes y sus familiares directos. Métodos: Evaluación clínica, pruebas de enzimáticas, microscopía electrónica, pesquisa del DNA por secuenciación de Sanger y/o secuenciación exómica completa. Resultados y discusión: 1) El estudio confirmó una enfermedad LCN en 122 sujetos. Los fenotipos se caracterizaron por la presencia de convulsiones epilépticas refractarias, trastornos del habla y del movimiento, regresión intelectual, trastornos visuales conducentes a la ceguera y muerte temprana. Los individuos se estudiaron por neurofisiología, análisis de imágenes, escalas de evaluación, pruebas enzimáticas y microscopía electrónica, llevada a cabo en base a un

algoritmo de consenso; 2) Detección de variantes del ADN y validación de mutaciones en los genes PPT1 (CLN1), TPP1 (CLN2), CLN3, CLN5, CLN6, MFSD8 (CLN7), CLN8 y SGSH: se caracterizaron variantes del ADN noveles/conocidas, diferenciando mutaciones y polimorfismos; 3) Progreso de la epidemiología de las LCN en América Latina; 4) caracterización de formas “LCN-like” (estudios en curso). El Programa de investigación traslacional fue altamente eficiente para abordar el diagnóstico erróneo/sub-diagnóstico de los trastornos LCN en la región. El estudio de las llamadas “enfermedades huérfanas” en un hospital de administración pública debiera ser adoptado por los sistemas de salud en América Latina ya que impacta positivamente sobre la calidad de vida, la recogida de datos epidemiológicos y conlleva avances de la investigación científica.



FOROS

INSERCIÓN DE LA GENÉTICA ANIMAL EN EL SISTEMA PRODUCTIVO DEL SE DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES

AVANCES EN LA EVALUACIÓN GENÉTICA DE BOVINOS - VISIÓN DESDE ARGENTINA

Maizon D.O. INTA, EEA Anguil "Ing. Agr. Guillermo Covas",
Anguil, La Pampa, Argentina.
E-mail: maizon.daniel@inta.gob.ar

En los sistemas de producción animal, para lograr ingresos crecientes a través del tiempo se puede emplear el mejoramiento genético. Para hacer uso de esta herramienta, es necesario contar con servicios especializados de evaluación genética. En el país se cuenta con evaluaciones para varias razas de bovinos para carne (*e.g.*, Angus, Brangus, y Braford) y para leche (Holando Argentino). Al presente, las evaluaciones genéticas se apoyan, principalmente, en modelos lineales mixtos empleando información genealógica y de producción. Sin embargo, ante la posibilidad de emplear información genómica generada a partir de marcadores moleculares o paneles de SNPs (del inglés, *single nucleotide polymorphism*), las evaluaciones genéticas nacionales han comenzado a renovarse en los últimos años, alineándose con las evaluaciones internacionales. En la actualidad, debido a los desarrollos metodológicos que permiten emplear información genómica, y la importante reducción del costo de genotipado, se recorre un período de transición, en el cual, para las razas empleadas en varias naciones (Angus, Holstein, entre otras), se comienzan a delinear evaluaciones internacionales, donde la información de producción (*e.g.*, fechas, pesadas, controles lecheros) ha incrementa su valor intrínseco. En el diseño de estas evaluaciones internacionales será importante tener en consideración no sólo los caracteres actualmente empleados, sino también otros de importancia económica o funcional, como así también las interacciones genotipo-ambiente, lo cual permitirá mejorar las evaluaciones nacionales.

GENÉTICA OVINA EN ARGENTINA: ESTADO ACTUAL, PERSPECTIVAS

Rodríguez Iglesias R.M. Departamento de Agronomía,
Universidad Nacional del Sur y CONICET.

Argentina sigue siendo consumidor neto de genética ovina originada en Australia, Nueva Zelanda y la UE. Recursos y mejora genética ingresan esporádicamente como gametos o individuos de *pedigree* y se diseminan a estratos genealógicos inferiores con mínima asistencia reproductiva. Importadores/multiplicadores mantienen una cultura de *genética comercial* basada en estándares raciales, atención a antecesores destacados y foco en la ocasional generación y multiplicación de individuos fenotípicamente sobresalientes. En al menos un caso el Estado impulsa, en colaboración con multiplicadores, pruebas de progenie que aplican *genética inferencial* centrada en mejorar valores medios de caracteres con relevancia económica. El panorama es consistente con un sector en contracción desde hace 100 años, polarizado entre *autoconsumo* (≈ 80 % de predios ovinos tienen 100 o menos animales) y *explotación comercial extensiva* (3 % de predios justifican ≈ 60 % de la faena), escasa variabilidad racial, genotipos generalistas, y diseminación ineficiente del mejoramiento. Ambos polos, probablemente persistirán en los semi-desiertos fríos. En el área pampeana, una reconversión comercial (y consiguiente demanda de recursos y mejora genética) dependerá de recuperar el rol ovino de *desmalezadora orgánica-recicladora de nutrientes en sistemas ganaderos y mixtos* y enfocarlo a la producción de cortes de alto valor para mercados nicho. Sistemas de ese tipo demandarían recursos genéticos definidamente carniceros, servicios de tipificación de marcadores (*e.g.* identidad, enfermedades, parámetros de calidad y producción) y evaluaciones genéticas inferenciales, y asistencia en optimización de estrategias simples de uso de complementariedad y heterosis.

GANADERÍA DE PRECISIÓN

Sack E. Genética del Este S.A.

E-mail: ezequielsack@hotmail.com

Genética del Este es una empresa familiar dedicada a la cría de ganado bovino. El establecimiento La Emma, referente principal de la empresa, está situado en el partido de Punta Indio, sudeste de la Provincia de Buenos Aires. El objetivo de la empresa es el valor agregado que da la venta y uso de genética calificada a la producción. Maximizar la cantidad de ganado compatible con máxima producción por hectárea y sostenida en el tiempo. Se selecciona por tasa reproductiva, estado corporal, longevidad y peso al destete de la progenie a partir de las valoraciones genéticas anuales del Grupo Breedplan Angus Argentino del cual Genética del Este es co-fundador. En una apuesta innovadora, se desarrolló la raza Murray Grey en Argentina y se está trabajando en otras regiones de Argentina con razas compuestas como la Greyman (Murray grey x Brahman), Senegrey (Murray Grey x Senepol), Senangus (Senepol x Angus). Se espera aumentar la producción de carne de alta calidad por hectárea a través de la respuesta genética en caracteres de producción. Mantener el peso al nacer pero lograr un rápido crecimiento de los animales, que las vaquillonas se preñen a edades tempranas, críen bien su ternero, se preñen nuevamente en tiempo y forma y sean longevas. Básicamente se necesita, dado los costos de producción, dificultades climáticas y limitaciones de mano de obra calificada, que la genética ofrecida sea 100 % productiva en un sistema pastoril, que los requerimientos de los animales puedan ser cubiertos por los pastizales naturales. A veces lo más simple requiere de los mayores conocimientos.

INSERCIÓN DEL MEJORAMIENTO GENÉTICO EN EL SISTEMA PRODUCTIVO FRUTIHORTÍCOLA DEL SE DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES

Coordinadora: M. Cecilia Bedogni. EEA Balcarce, INTA-FCA, Universidad Nacional de Mar del Plata.

E-mail: bedogni.maria@inta.gob.ar

El objetivo de este foro es crear un espacio abierto a la comunidad tendiente a integrar los sectores productivos y académicos, con énfasis en la discusión de aspectos genéticos y de mejoramiento genético vegetal. Para tal fin, se seleccionaron el kiwi y la lechuga dada la importancia actual del cultivo de estas dos especies en el sudeste bonaerense. Se ha convocado a productores, viveristas, semilleros y asesores privados, y a extensionistas e investigadores de instituciones públicas para discutir sobre las necesidades del sector productivo y la oferta del sector académico, a fin de armar una propuesta de trabajo.

Modalidad de trabajo

Exposiciones orales en (1) kiwi, por el Ing. Agr. Mauro Briguglio, FCA, UNMdP (mabriguglio@hotmail.com) y (2) lechuga, por la Dra. Marisa López Bilbao, INTA Hurlingham (lopezbilbao.marisa@inta.gob.ar).

Discusión en mesas redondas por cultivo.



ESPACIO JOVEN

1

EVALUACIÓN GENÉTICA DEL FACTOR MASCULINO PREVIO A LOS TRATAMIENTOS DE REPRODUCCIÓN ASISTIDA

Poli M.N.^{1,2,4}, P. Fernández Iriarte², R. Coco³. ¹CONICET. ²Laboratorio de Genética, FCEyN-UNMdP. ³FECUNDITAS. ⁴AGHU.
E-mail: noeliamdp@gmail.com

El objetivo de este trabajo fue determinar la frecuencia de anomalías citogenéticas y moleculares relacionadas con los genes involucrados en la azoospermia/ criptoazoospermia/oligozoospermia severa, y sus implicancias en los tratamientos médicamente asistidos con tecnología reproductiva. Se realizaron estudios citogenéticos, análisis de microdeleciones AZF y secuenciación de algunos genes candidatos de la espermatogénesis. Los estudios citogenéticos fueron efectuados en sangre periférica de pacientes con infertilidad masculina, en productos de aborto y en un recién nacido. Se estudiaron 141 pacientes de los cuales 19 (13 %) presentaron anomalías cromosómicas y 35 (25 %) variantes cromosómicas. Las principales anomalías halladas fueron translocaciones recíprocas y cromosomas marcadores en mosaico. De los 11 productos de abortos analizables, 6 (54 %) presentaron una alteración cromosómica, las cuales fueron inferidas como las responsables del aborto espontáneo. El recién nacido presentó cariotipo normal. De los 39 pacientes estudiados para microdeleciones AZF, 12 (31 %) presentaron microdeleciones, siendo la región AZF_c la más involucrada. Se secuenciaron fragmentos codificantes de 6 genes (BPY2, DBY, DAZ, RBMY, CDY y DAZL3) en 25 varones infértiles. Dieciséis pacientes (64 %) presentaron mutaciones en alguno de los genes analizados. DBY y BPY2 no evidenciaron mutaciones, DAZ resultó mutado en un paciente, RBMY en dos, DAZL3 en cuatro y CDY en 10 pacientes. Estos resultados resaltan la importancia del estudio genético en el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de la infertilidad.

2

ESTUDIO DEL COMPORTAMIENTO DE PLANTAS TRANSFORMADAS DE MAÍZ CON EL GEN IPT BAJO LA REGULACIÓN DEL PROMOTOR SARK

Décima Oneto C.¹, D. Lewi², E. Blumwald³. ¹INTA EEA-Balcarce. ²INTA-IGEAF. ³UC-DAVIS.
E-mail: decimaoneto.cecilia@inta.gob.ar

La senescencia celular puede ser retrasada en plantas transgénicas que expresan la enzima isopentiltransferasa (IPT). La expresión del transgenipt en plantas transformadas provoca un aumento de los niveles endógenos de citoquininas, generando retraso en la senescencia foliar, mayor actividad fotosintética y tolerancia al estrés abiótico. Se caracterizaron plantas transgénicas de maíz (*Zea mays* L.) transformadas con el transgenipt bajo la regulación del promotor sark (receptor proteína quinasa asociado a senescencia). Se evaluaron tres eventos transgénicos y sus respectivos controles null en dos condiciones hídricas (riego normal y déficit hídrico) impuestas durante dos semanas alrededor de antesis. En los eventos estudiados se comprobó que la senescencia provocada por el estrés hídrico indujo la expresión del transgenipt bajo la regulación del promotor sark. Durante la ocurrencia del déficit hídrico, la expresión del transgenipt aumentó los niveles de citoquininas, mantuvo el contenido de clorofila y mejoró la persistencia del AFV, aumentó la tasa fotosintética y la conductancia estomática, provocó una menor disminución en el NGP, del peso individual del grano y del rendimiento de grano en planta (RGP). Finalmente, las plantas bajo estrés hídrico que expresaron el transgenipt presentaron una tasa de crecimiento y biomasa aérea similar a las plantas bajo riego normal.

3

CARACTERIZACIÓN Y EXPRESIÓN DEL GEN DE LA VITELOGENINA EN EL VECTOR DE LA ENFERMEDAD DE CHAGAS *Triatoma infestans* (HEMIPTERA: REDUVIIDAE)

Blariza M.J.¹, B.A. García¹. ¹INICSA (CONICET-UNC) y Cátedra de Bioquímica y Biología Molecular, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba.
E-mail: mariablariza@yahoo.com.ar

Con el propósito de analizar en *Triatoma infestans* la expresión del gen de vitelogenina (Vg), fosfolipoglicoproteína precursora de vitelina (Vn), se inició el estudio con la identificación de dos genes Vg (Vg1 y Vg2). Se analizó la expresión de ambos genes en cuerpo graso y ovarios de hembras adultas durante la fase pre-vitelogénica (período sin alimentación) y vitelogénica (después de la ingesta de sangre) mediante la técnica de PCR en tiempo real y *western blot*. Los genes Vg también fueron evaluados en cuerpo graso de machos adultos y de hembras de quinto estadio. Vg1 y Vg2 solo se expresaron en cuerpo graso y ovarios de hembras adultas. Ambos genes se expresaron ligeramente en esos tejidos durante la pre-vitelogénesis. Después de la alimentación se observó en cuerpo graso un aumento significativo de expresión tanto a nivel transcripcional como proteico. Durante la vitelogénesis los patrones de distribución de los transcritos mostraron dos picos de expresión (días 4 y 12 post-alimentación). En ovarios se detectó un incremento del ARNm a partir del día 10 después de la alimentación. Además, los ensayos de inmunofluorescencia mostraron una fuerte señal para Vn en los gránulos de vitelo de los folículos terminales de hembras vitelogénicas. La participación de cuerpo graso y ovarios en la síntesis de Vg sugiere diferentes roles de las Vgs en su contribución al crecimiento de los ovocitos. Por otra parte, el silenciamiento de los genes Vg mediante ARN de interferencia disminuyó su expresión en cuerpo graso y ovarios de hembras adultas, observándose ausencia de oviposición.

4

ESTUDIOS FILOGEOGRÁFICOS EN EL COMPLEJO *Turnera sidoides* L. (PASSIFLORACEAE)

Moreno E.M.S. Instituto de Botánica del Nordeste y Facultad de Ciencias Exactas, Naturales y Agrimensura, UNNE, Corrientes.
E-mail: emsmoreno@agr.unne.edu.ar

A fin de contribuir a la comprensión de la respuesta de los organismos a los cambios geomorfológicos y climáticos ocurridos desde el Mioceno en el Dominio Fitogeográfico Chaqueño, se analizaron los patrones filogeográficos de *Turnera sidoides*. Este complejo de hierbas alógamias perennes constituye un modelo biogeográfico muy informativo ya que su distribución coincide en casi toda su extensión con la del Dominio Chaqueño, presentando una gran diversidad morfológica y ecológica y, además, posee una alta incidencia de la poliploidía. Se analizó la variabilidad genética (ADNn-ADNcp) de 97 poblaciones representativas de la variabilidad morfológica y la distribución geográfica del complejo. Este trabajo constituye el primer estudio filogeográfico de *T. sidoides* y es también el primero realizado en una especie ampliamente distribuida en el Dominio Chaqueño. Los análisis de la red de haplotipos y bayesianos realizados revelaron cuatro clados, los que representan unidades evolutivas que habrían permanecido estables a lo largo del tiempo, sugiriendo la ocurrencia de extensos períodos de aislamiento. A partir de los resultados obtenidos se proponen siete posibles centros de diversificación y fijación de los haplotipos para *T. sidoides* asociados con los mayores sistemas orográficos en la región. Las áreas de mayor diversidad específica y genética detectadas representarían reservorios de la variabilidad genética de *T. sidoides*, mientras que el arco serrano peripampásico constituiría un importante corredor que mantendría la conectividad biológica entre dichos reservorios.

5

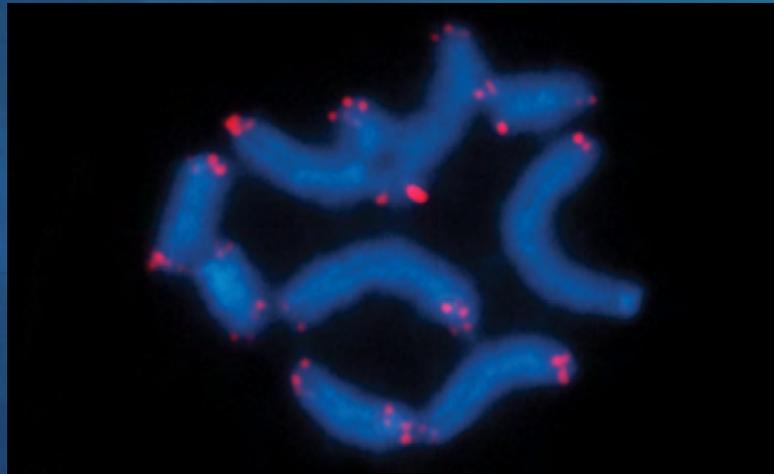
CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DEL MÓDULO RCCX Y DE REGIONES REGULATORIAS DEL GEN *CYP21A2* EN PACIENTES CON DEFICIENCIA DE 21-HIDROXILASA

Fernández C.S.¹, L. Dain¹. ¹Centro Nacional de Genética Médica, ANLIS.

E-mail: cecisolfer@gmail.com

La deficiencia de 21-hidroxisilasa es responsable de aproximadamente el 95 % de los casos de Hiperplasia Suprarrenal Congénita. La deficiencia posee dos formas de presentación clínica, la clásica (1/15.000) y la no clásica (1/1.000), que constituye la patología de herencia autosómica recesiva más frecuente. La 21-hidroxisilasa es codificada por el gen *CYP21A2*, que se encuentra generalmente duplicado y repetido en tándem formando parte del módulo RCCX. Como consecuencia de la duplicación, los cromosomas poseen un gen *CYP21A2* y un pseudogen *CYP21A1P* con 98 % de identidad de secuencia. En este trabajo se realizó la caracterización molecular de la región RCCX en pacientes con deficiencia de 21-hidroxisilasa de nuestra población. Se identificaron al menos 34 genotipos diferentes, producto de las combinaciones de 16 haplotipos distintos, lo que evidenció la elevada variabilidad de esta región genómica. Esta caracterización permitió la identificación de 2 haplotipos nuevos, la caracterización detallada de los haplotipos con una duplicación del gen y la estimación de las frecuencias de los distintos haplotipos. Por otra parte, se estudiaron dos regiones regulatorias distales de la transcripción del gen, escasamente evaluadas en pacientes con deficiencia de 21-hidroxisilasa. Se identificó por primera vez una variante de secuencia con un efecto deletéreo en una región regulatoria del *CYP21A2* que modula negativamente la transcripción del gen y que podría estar relacionada a la presentación clínica de la patología.

COMUNICACIONES LIBRES



CITOGENÉTICA ANIMAL

CA 1

CARACTERIZACIÓN PRELIMINAR DE LA FAUNA ÍCTICA DEL SISTEMA RAMOS-ACARAGUÁ, CUENCA DEL RÍO URUGUAY, MISIONES, ARGENTINA: CITOGÉNÉTICA Y BIODIVERSIDAD

Pastori M.C.¹, M.F. Benitez¹, J.D. Caffetti¹, G.N.A. Furnus¹, E.M. García¹, U.O. Pioli¹, H.A. Roncati¹, N. Schenone². ¹Laboratorio de Citogenética General y Monitoreo Ambiental, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones. Instituto de Biología Subtropical (UNaM-IBS-CONICET). ²Centro de Investigaciones Antonia Ramos, Fundación Bosques Nativos Argentinos para la Biodiversidad. E-mail: nelida@fceqyn.unam.edu.ar

El arroyo Ramos, tributario del río Acaraguá (cuenca del río Uruguay, Misiones, Argentina), forma parte del área comprendida por el Centro de Investigaciones Antonia Ramos (CIAR). En dicho Centro, ubicado en el Departamento de Oberá, se desarrollan actividades de restauración de bosque nativo y biodiversidad. El objetivo del trabajo fue realizar la descripción citogenética de las especies de peces presentes en el sistema Ramos-Acaraguá, como también estimar su riqueza específica y diversidad. Para ello, se realizaron 3 campañas de muestreo (Diciembre 2013, Marzo 2014 y Marzo 2015) donde se capturaron ejemplares con redes de espera. Las preparaciones cromosómicas se obtuvieron mediante técnicas directas e indirectas a partir de riñón y se utilizaron los índices de Margalef y Shannon para determinar la riqueza específica y diversidad, respectivamente. Se colectaron 91 ejemplares distribuidos en 25 especies agrupados en 9 géneros. Se obtuvieron resultados citogenéticos preliminares para 7 géneros, cuyos números diploides fueron: $2n=48-50$ (*Astyanax*), $2n=48$ (*Crenicichla* y *Cichlasoma*), $2n=50$ (*Acestrorhynchus* y *Oligosarcus*) y $2n=56$ (*Hemiancistrus* y *Pimelodus*). La riqueza específica fue de 5,320 y la diversidad fue estimada en 3,658 donde la mayor abundancia relativa se observó para el género *Astyanax*. La amplia diversidad hallada en el pequeño curso de agua estudiado destaca la importancia de estos ambientes para su conservación. Los datos presentados contribuyen al conocimiento y caracterización citogenética de la ictiofauna de la provincia de Misiones.

CA 2

ESTUDIOS CITOGÉNÉTICOS EN EL BAGRE, *Phractocephalus hemiliopterus* (BLOCH SCHNEIDER, 1801) (PIMELODIDAE), PEZ MUY POPULAR DE LA CUENCA AMAZÓNICA

Swarça A.C.¹, A.L. Dias², A.S. Fenocchio³. ¹Universidade Estadual de Londrina, Depto. de Histologia, Londrina/Brasil. ²Universidade Estadual de Londrina, Depto. de Biología General, Londrina, Brasil. ³Universidad Nacional de Misiones, Depto. de Genética, Posadas, Misiones, Argentina. E-mail: afenocch@fceqyn.unam.edu.ar

Phractocephalus hemiliopterus es uno de los mayores peces de agua dulce del mundo, distribuido por toda la región amazónica. Esta especie, a pesar de ser fácilmente identificables morfológicamente, aún es motivo de discusión en relación a su inclusión en la Familia Pimelodidae. El objetivo de este estudio fue describir y analizar citogenéticamente *P. hemiliopterus* comparando los resultados con otras especies relacionadas. El cariotipo, con $2n=56$ está compuesto por 16m, 20sm, 20st/a (FN=92). Ag-NORs, 18S rDNA y CMA3 fueron coincidentes, marcando el brazo corto de un par de cromosomas subtelocéntricos (par 20), en una constricción secundaria. Los genes ribosomales 5S se ubican intersticialmente en el brazo corto de un único par, no coincidente con las NORs. Las Bandas C revelaron regiones heterocromáticas terminales en varios cromosomas del complemento, incluyendo las Ag-NORs y un par metacéntrico pequeño con una visible banda en región intersticial. Este par de cromosomas podría considerarse un marcador citogenético específico porque parece ser el primer caso de este grupo en el que se identifica. *P. hemiliopterus*, a pesar de ser ubicado por diversos autores en ramas aisladas como grupo hermano del resto de los *Pimelodidae*, comparte algunas características citogenéticas con las especies de *Sorubiminae*, pero requeriría estudios más profundos, incluyendo técnicas moleculares, para definir con mayor precisión su correcta inclusión en algún taxón específico.

CA 3

ACTUALIZACIÓN DE LOS ESTUDIOS CITOGÉNÉTICOS EN PECES EN ESTADOS INICIALES DE DESARROLLO DE AFLUENTES DEL RÍO PARANAPANEMA (BRASIL)

Swarça A.C., A.S. Fenocchio, F.S. Almeida, M.L. Orsi.

¹HISTOGEN, UEL, Londrina-PR, Brasil. ²Universidad Nacional de Misiones, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Departamento de Genética, Posadas, Misiones. ³LAGEA, UEL, Londrina-PR, Brasil. ⁴LEPIB, UEL, Londrina-PR, Brasil.
E-mail: swarca@uel.br

El objetivo del presente estudio fue actualizar los análisis citogenéticos de las muestras de peces en etapas tempranas del desarrollo de los afluentes del río Paranapanema, para caracterizar las principales áreas de mantenimiento de la fauna de peces. Este tipo de trabajos proporciona bases para futuras acciones ambientales, conservación de la diversidad, preservación y recuperación de zonas afectadas. Las colectas se realizaron de octubre/2012 a marzo/2015. Fueron recogidas muestras pertenecientes a Characiformes (*Aphyocharax anisitsi* y *Serrapinnus notomelas* 2n=50, *Hyphessobrycon eques* y *Bryconamericus stramineus* 2n=52, *Astyanax altiparanae* y *A. bockmanni* 2n=50; *Astyanax fasciatus* 2n=48, *Metynnis maculatus* 2n=62, *Myleus* cf. *rubripinnis* 2n=58, *Parodon nasus* y *Apareiodon affinis* 2n=54, *Piabina argenteus* 2n=50); Siluriformes (*Steindachneridion scripta* 2n=56, *Rhamdia quelen* 2n=58, *Hypostomus* cf. *regani* 2n=72, *Hisonotus* 2n=54, *Corydoras paleatus* 2n=44, *Corydoras* cf. *difluviatilis* 2n=82); Perciformes (*Geophagus brasiliensis*, *Crenichicla* sp. *Cichlasoma paranaense*, *Cichla monoculus*, *Oreochromis niloticus* todos con 2n=48); Gymnotiformes (*Gymnotus* 2n=37, 50, 52, 54). La identificación de las especies que están manteniendo su ciclo de reproducción aportará información útil para un mejor aprovechamiento, gestión de los recursos disponibles, sugiriendo en cuales especies nativas son realmente necesarias esfuerzos de cultivo y repoblamiento y cuándo y dónde liberarlas.

CA 4

CULTIVO DE LINFOCITOS DE SANGRE PERIFÉRICA DE *Rhinella arenarum*

Agüero R.¹, M. Vázquez Gómez¹, S.M. Marsá¹, L. Moreno¹.

¹Universidad Nacional de San Luis.

E-mail: rocio_aguero_91@hotmail.com

Entre las técnicas más utilizadas para la identificación de diversas especies de anfibios, se encuentra la de cariotipos por técnica directa de obtención de cromosomas, que consiste en inyectar a los ejemplares con colchicina, para luego sacrificarlos y así obtener los cariotipos a partir de los tejidos de médula ósea, intestino y testículos. En el presente trabajo se investigó el establecimiento y mantenimiento de cultivos celulares a partir de sangre periférica de *Rhinella arenarum*. Se utilizaron linfocitos de sangre periférica, que en la mayoría de las especies de este grupo de vertebrados, son las células que se encuentran en mayor cantidad. Se usaron 10 ejemplares adultos de *Rhinella arenarum*, colectados manualmente en muestreos nocturnos en las inmediaciones del río Chorrillos. La obtención de sangre se realizó por punción cardíaca. A la misma se le aplicó el protocolo de cultivo de linfocitos para humanos pero con modificaciones en las variables: concentraciones de muestra, de fitohemaglutinina y de antibióticos; concentración y tiempo de exposición a colchicina; tiempo de exposición a la solución hipotónica; tiempo, medio y temperatura de cultivo. Una vez obtenidas las células metafásicas se colorearon con Giemsa. Esta técnica resultó una herramienta muy útil ya que facilitó la obtención de un gran número de células y en consecuencia, un índice metafásico muy elevado, sin necesidad de sacrificar a los ejemplares muestreados.

CA 5

MAPAS DE LA RECOMBINACIÓN DE MACROCROMOSOMAS INDIVIDUALES EN MACHOS Y HEMBRAS DE LA CODORNIZ COMÚN (*Coturnix japonica*)

del Priore L.¹, M.I. Pigozzi¹. ¹Instituto de Investigaciones Biomédicas (INBIOMED), CONICET-Universidad de Buenos Aires.

E-mail: mpigozzi@fmed.uba.ar

A fin de comparar las tasas de recombinación en machos y hembras de la codorniz, se localizaron los eventos de recombinación (*crossovers*) mediante la inmunodetección de focos de la proteína MLH1, componente de los nódulos de recombinación maduros. En total se contabilizaron 15.862 eventos de *crossing over* a lo largo de los complejos sinaptonémicos autosómicos en 308 núcleos meióticos de machos y hembras. La frecuencia y distribución del *crossing over* calculadas a partir de los focos de MLH1 mostraron una amplia similitud entre sexos, con un número de focos levemente mayor en las hembras. Este análisis permite predecir que la longitud del mapa genético promedio en la codorniz es de 2580 cM, con una tasa de recombinación genómica de 1,9 cM/Mb, lo que representa diferencias significativas con el pollo. El mapeo de los focos de MLH1 a lo largo de los seis macrobivalentes de mayor tamaño mostró escasa diferencia entre sexos en la distribución de los *crossovers* junto con patrones característicos para los bivalentes metacéntricos y acrocéntricos. Estos resultados proveen información importante para complementar el análisis de los mapas de ligamiento de la especie, además de proporcionar información para entender los mecanismos de la distribución del *crossing over* a lo largo de los brazos cromosómicos.

CA 6

IMPACTO DE LOS REORDENAMIENTOS CROMOSÓMICOS EN LAS TASAS DE RECOMBINACIÓN DURANTE EL PROCESO DE DIVERGENCIA DE LAS CODORNICES DEL VIEJO MUNDO

del Priore L.¹, M.I. Pigozzi¹. ¹Instituto de Investigaciones Biomédicas (INBIOMED), CONICET-Universidad de Buenos Aires.

E-mail: luciadelpriore24@gmail.com

En el linaje de las codornices del Viejo Mundo, al cual pertenece la codorniz común *Coturnix japonica*, se produjeron dos inversiones pericéntricas en los cromosomas 1 y 2 con respecto al cariotipo ancestral de los Galliformes, mientras que el resto de los macrobivalentes son colineales. En el presente trabajo analizamos si las tasas de recombinación en las codornices del Viejo Mundo han tenido modificaciones que puedan atribuirse a dichos rearrreglos cromosómicos. Con este fin se mapearon los eventos de recombinación a lo largo de los macrobivalentes 1 a 6 en *C. japonica* mediante inmunodetección de la proteína MLH1 durante el paquitene. Para comparar las tasas de recombinación a lo largo de segmentos invertidos y no invertidos se calcularon las tasas de recombinación estandarizadas (SRR, del inglés *Standardized Recombination Rate*) en los bivalentes mencionados. El análisis muestra que las regiones invertidas presentan una tasa de recombinación significativamente menor que las regiones no invertidas dentro de los cromosomas 1 y 2. Un análisis similar entre regiones invertidas y los segmentos colineales (cromosomas 3 a 6) también revela diferencias significativas, con SRR menores en los segmentos invertidos ($P < 0,05$, Kruskal-Wallis). Este resultado provee evidencias en favor de un papel de las inversiones en la supresión de la recombinación en coincidencia con observaciones similares en el linaje de los primates.

CA 7

ESTUDIOS CITOGÉNÉTICOS EN TRES ESPECIES DE *Chrysopidae* (NEUROPTERA) DE ARGENTINA

Andrada A.R.¹, V.A. Pérez¹, G.E. Ruíz de Bigliardo^{1,2}. ¹Fundación Miguel Lillo. ²Facultad de Ciencias Naturales e Instituto Miguel Lillo.

E-mail: grabigliardo@hotmail.com

En Neuroptera, la Familia *Chrysopidae* incluye a los más eficientes depredadores de numerosos insectos plagas de cultivos. Los antecedentes citogenéticos en el Orden revelan segregación a distancia, segregación aquíasmática, cromosomas B, poliploidía y sistemas múltiples de determinación del sexo. El objetivo del presente estudio es contribuir con información citológica en machos de tres especies de la Familia (*Ceraeochrysa cincta*, *Leucochrysa cruentata* y *Plesiochrysa elongata*) colectadas en Argentina. Las preparaciones microscópicas se obtuvieron por técnicas citogenéticas convencionales de fijación y coloración. Las tres especies tienen sistema de determinación del sexo XY. *C. cincta*, exhibe $n=6$ (5A + XY), *L. cruentata* $n=8$ (7A + XY) y *P. elongata* $n=6$ (5A + XY). En las dos primeras especies, los cromosomas sexuales forman un seudobivalente heteromórfico durante la diacinesis, a diferencia de *P. elongata* donde permanecen como univalentes, pero las tres muestran el característico ciclo de aloclia. Se observa en las especies estudiadas, la segregación a distancia descrita para el Orden. Se considera en la Familia dos números básicos $2n=12$ y $2n=14$, aunque también se ha citado especies $2n=10$ y existe tan sólo un antecedente de $2n=16$. Con estos resultados se eleva a ocho los recuentos para las especies de *Chrysopidae* estudiadas en la Argentina, todos realizados en nuestro laboratorio.

CA 8

CHROMOSOMAL ORGANIZATION OF REPETITIVE DNAs IN THREE *Spittlebugs* SPECIES

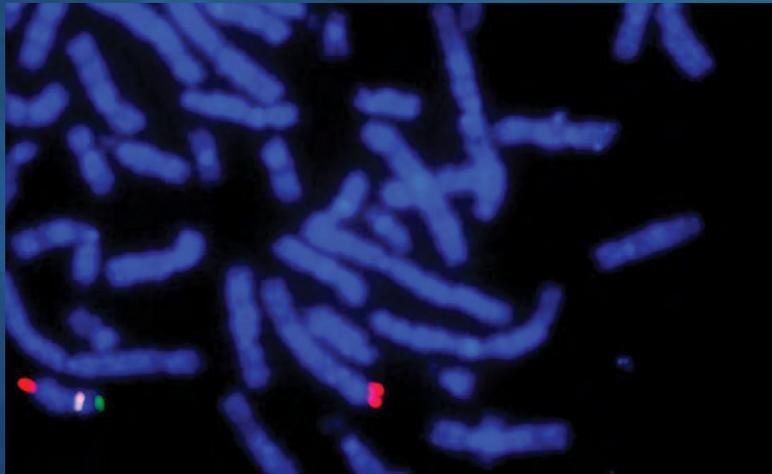
Anjos A.¹, G.C. Rocha¹, N.Z. Menezes-de-Carvalho¹, A. Palladini², T.C. Mariguela¹, D.C. Cabral-de-Mello¹. ¹Grupo de Estudo em Citogenômica e Evolução Animal, Departamento de Biologia, Instituto de Biociências, UNESP, Rio Claro, SP, Brasil. ²Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul, Faculdade de Biociências, Porto Alegre, RS, Brasil.

E-mail: allison_anjos@hotmail.com

The spittlebugs, belonging to Cercopidae Family are known by the economic losses caused by several species in worldwide plantations. The species *Deois flavopicta*, *D. schach* and *Notozulia entrerriana*, considered pests to cultures of Central and South America were studied here using conventional staining, CMA3/DA/DAPI staining and fluorescent *in situ* hybridization (FISH) for 18S rRNA, U1 snRNA, H3 histone genes and telomeric probe (TTAGG), in order to understand its chromosomal diversification. The karyotype of the two *Deois* species consists of $2n=19, X0$ with chromosomes similar in size, while *N. entrerriana* has $2n=15, X0$, with a bimodal karyotype due the presence of two larger chromosome pairs. The sequential staining revealed heterogeneity regarding to base pairs composition between the chromosomes in each species and only one autosomal G+C-rich block was noticed, while no A+T-rich blocks were observed. The FISH results for multigene families showed a conserved pattern of distribution with one autosomal cluster for each gene in distinct chromosomes per specie. The telomeric probe revealed signals only in terminal regions, but in *N. entrerriana* the large pairs, pairs 1 and 2, revealed faint signals. The three species studied here appear to have been preserved with respect to base-pair richness composition of constitutive heterochromatin and distribution of multigene families, indicating stability of repetitive DNAs distribution, even in species with rearranged karyotype, as noted in *N. entrerriana* with diploid number reduction.

CH

COMUNICACIONES LIBRES



CITOGENÉTICA HUMANA

CH 1

ANÁLISIS DE ALTERACIONES EN CROMOSOMAS SEXUALES EN PACIENTES DEL HOSPITAL ESCUELA DE AGUDOS (POSADAS, MISIONES)

Brizuela Sanchez M.A.¹, J.C. Doldan¹, G.N.A. Furnus¹, S. Dos Santos¹, J.C. Hobecker¹, R. Espindola¹, C. Cheroki¹, G. Cribb¹, R.C. Flores¹. ¹Servicio de Genética, Hospital Escuela de Agudos "Dr. Ramón Madariaga".
E-mail: belenbrizuelasanchez@gmail.com

El análisis citogenético se considera actualmente integrado a la rutina de la práctica médica permitiendo la identificación de alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales. En el presente trabajo presentamos las alteraciones en cromosomas sexuales halladas durante el período Agosto 2011- Abril 2015 en el Laboratorio de Citogenética perteneciente al Servicio de Genética del Hospital Escuela de Agudos "Dr. Ramón Madariaga" (Posadas, Misiones). Las preparaciones cromosómicas se obtuvieron a partir de técnica directa de vellosidades coriónicas para diagnóstico prenatal y por cultivo de sangre periférica de 72 hs. Los extendidos fueron bandeados mediante técnica de bandeo GTG. Para cada paciente se realizó el conteo y análisis de los cromosomas de al menos 20 metafases al microscopio óptico, estableciendo el cariotipo según normas del ISCN 2013. En dicho período, se analizaron 76 muestras correspondientes a pacientes con diversas sospechas clínicas relacionadas con alteraciones en los cromosomas sexuales, de los cuales el 20 % presentó algún tipo de alteración cromosómica como: 46,X, idic(X)(q26) (1); 46,X,i(X)(q10) (1); 45,X (7); 45,X/46,X,+mar (1); 45,X/46,X,+mar/46,XX (1); 47,XXY (2); 47,XXY/46,XY (1); 49,XXXXY (1). La relevancia del análisis citogenético radica en brindar información para el correcto asesoramiento genético y planificación familiar.

CH 2

CROMOSOMA DER(X) IDENTIFICADO PARCIALMENTE MEDIANTE 4 FISH EN PACIENTE CON AZOOSPERMIA E HIPERPLASIA DE CÉLULAS DE LEYDIG: 46,X,der(X)/46,XYqh-

Martinez Taibo C.¹, N.N. Tolaba¹, E. Salim¹, P. Huidobro¹.
¹Programa de Genética Médica, Hospital Dr. Arturo Oñativia, Salta.
E-mail: cmartineztaibo@yahoo.com.ar

Hallazgos clínicos: Propósito masculino de 44 años que consulta por presentar infertilidad, azoospermia y biopsia testicular con hiperplasia de células de Leydig. Sin particularidades al examen físico. La ecografía testicular muestra ambos testículos en bolsa de tamaño y forma normal. La TI indica imagen hipodensa de 5 mm con vascularización periférica de aspecto tumoral. Dilatación compatible con varicocele. Hallazgo Citogenético Bando G: cariotipo mos_46,X,mar[85]/46,XYqh-[43]. La línea celular mayoritaria (61%) presenta un cromosoma X, ausencia de un segundo cromosoma sexual, y presencia de un cromosoma marcador. La segunda línea celular (31 %) exhibe un patrón masculino normal. Hallazgo Citogenético FISH: Sondas LIVE, LEXEL MEDICAL. 1° hibridación: sondas ENX (DXZ1) y ENY (AZFa), cariotipo nuc_ish (DXZ1x1, AZFax0) [367/505]/(DXZ1x1, AZFax1) [138/505]. La línea celular mayoritaria (73 %) posee una señal de X y ausencia de señal de Y; la minoritaria (27 %), una señal de X y una de Y. Se interpreta que el cromosoma marcador no da señal centromérica. 2° hibridación: sondas WCPX y WCPY, cariotipo 46,X,mar.ish der(X)(wcpX+,wcpY-,DXZ1-,DXZY-). El cromosoma marcador hibridó en ambos extremos con la sonda de pintado cromosómico del X. Conclusiones: El origen del marcador fue identificado mediante FISH como un derivado parcial del X. Discusión: Debido a que la región centromérica del marcador no hibrida con estas 4 sondas, se sugiere que deriva de un neocentrómero o de un autosómico. Continúa en estudio hasta determinar la constitución cromosómica completa para un adecuado asesoramiento genético.

CH 3

MARCADORES DE RIESGO CARDIOVASCULAR EN PACIENTES CON ABERRACIONES ESTRUCTURALES Y NUMÉRICAS DEL CROMOSOMA X

Ramirez J.M.¹, M.I. Echeverría¹, A. Mampel¹, A.L. Vargas¹, A.E. Calderón¹, M. Repetto², N.F. Renna^{2,3}, R.M. Miatello³. ¹Instituto de Genética, FCM, UNCuyo. ²Departamento de Cardiología, Hospital Español de Mendoza. ³Área de Fisiología Patológica, IMBECU- CONICET.
E-mail: jesticamagali@hotmail.com

Los pacientes con anomalías citogenéticas del cromosoma X presentan un aumento de morbimortalidad cardiovascular que hace necesario estratificar su riesgo. Considerando esto se planteó como objetivos analizar la relación entre el cariotipo de los pacientes y el fenotipo cardiovascular y evaluar la presencia de marcadores de riesgo cardiovascular con métodos no invasivos como el ecodoppler vascular. Para ello, se diseñó un estudio descriptivo longitudinal, de investigación aplicada en genética y cardiología en una muestra de 20 pacientes con aberraciones del cromosoma X, del Instituto de Genética de la FCM, UNCuyo. En ellos se caracterizó la fórmula cromosómica, las variantes clínicas del examen físico y laboratorio y se realizó ecodoppler vascular carotídeo y braquial. Clínicamente se observó que el 17% de la muestra presenta hipertensión arterial, el 46% hipercolesterolemia, el 27% hipertrigliceridemia, el 34% hipotiroidismo y el 63% tiene una circunferencia abdominal >88 cm. Los pacientes con síndrome de Klinefelter y anomalías en Xq desarrollaron diabetes mellitus tipo 2. Los pacientes con delección en Xq presentan amenorrea secundaria y fallo ovárico prematuro. El 65% de los pacientes tiene patología carotídea aterosclerótica y en igual proporción disfunción endotelial. Los resultados demuestran la existencia de una relación entre los hallazgos citogenéticos y la expresión del fenotipo según las variables estudiadas. El estudio de ecodoppler vascular confirma estos hallazgos y resulta normal cuando se porta una estirpe celular normal en condiciones de mosaicismo.

CH 4

DELECIÓN 2q37 CAUSANTE DE SÍNDROME DE RETRASO MENTAL- BRAQUIDACTILIA (BDMR): 3 CASOS NO RELACIONADOS

Boywitt A.¹, F. Villegas², B. Casali¹, M.C. Fernández², R. Armando², M.C. Argüelles², R. De Bellis¹, C. Arberas², G. del Rey¹. ¹Laboratorio de Citogenética, División Endocrinología, CEDIE-CONICET. ²Servicio de Genética Médica, Hospital de Niños "Ricardo Gutiérrez", CABA.
E-mail: boywitta77@yahoo.com.ar

Deleciones en la región 2q37 se manifiestan clínicamente con discapacidad intelectual (DI), baja talla, hipotonía, obesidad, braquidactilia y dismorfias. Presentamos tres pacientes con delección 2qter citogenéticamente visible y describimos las características clínicas. Se comparan con los casos reportados en la literatura actualizada. Caso 1: mujer evaluada a los 16 años con DI y dismorfias. Cariotipo: 46,XX,del(2)(q36)dn[20]; Caso 2: niño evaluado a los 9 años con DI e inmunodeficiencia humoral 1^a. Cariotipo: 46,XY,del(2)(q37.1)dn[20]; Caso 3: niña evaluada a los 3 meses por hipotonía y dismorfias. Cariotipo: 46,XX,del(2)(q37.1)dn[20]. Los pacientes 1 y 2 comparten: baja talla, obesidad, DI, dismorfias faciales (cara redonda, frente plana, hendiduras palpebrales cortas ascendentes, puente nasal deprimido, alas colobomatosas, narinas antevertidas, punta respingada, filtrum corto y curvo, labio superior fino, orejas rotadas), cuello corto y ancho. Ambos presentan braquidactilia. El paciente 3 presenta algunas dismorfias faciales y cuello corto ancho. En la región 2q37.2 se localiza el gen HDAC4 (OMIM 605314) cuya haploinsuficiencia sería responsable de DI con patrón de dismorfias faciales específico del síndrome BDMR (OMIM 600430). La evaluación citogenética clásica y/o molecular de pacientes con estas manifestaciones clínicas de relevancia diagnóstica, permite el reconocimiento de la entidad y su diagnóstico diferencial con otros síndromes tales como el S. de Albright (Osteodistrofia Hereditaria), el S. de Prader Willi, la braquidactilia tipo E, y el S. de Smith Magenis.

CH 5

HALLAZGO CITOGENÉTICO DE UN PROBABLE GEMELO DESVANESCENTE A RAÍZ DE UN CRIBADO DE PRIMER TRIMESTRE ALTERADO

Baldomá V.C.¹, M.I. Gallino¹, H.C. Yang¹, A. Laudicina², D.A. Rivera¹, S. Benasayag¹. ¹FUNDAGEN. ²LEXEL.
E-mail: benasayag@fundagen.com.ar

Entre las semanas 11 y 14 de gestación se realiza el estudio de tamizaje de primer trimestre que estima riesgo para aneuploidías mediante el análisis de las hormonas (PAPPA y betaGCH), edad materna y marcadores ecográficos. Este riesgo ajustado tiene 89 % de sensibilidad y 5 % de falsos positivos. La presencia de un gemelo desvanescente es más frecuente de lo pensado, se da en el 30 % de gemelos dicigóticos. Objetivo: Describir un caso de paciente con tamizaje de primer trimestre alterado, riesgo aumentado para trisomía 21, y posterior hallazgo citogenético prenatal de dos líneas celulares: 46,XX/ 46,XY. Materiales y Métodos: Mujer de 38 años, G2P1 con embarazo de 13 semanas de gestación, consulta por riesgo aumentado para T21. Se realiza Biopsia de vellosidades coriales y posterior amniocentesis para análisis citogenético y FISH de cromosomas X, Y y 21. Resultados: El material de punción analizado por técnica convencional y bandeó G, reveló 11 metafases 46,XX; 2 de 46,XY y varias incompletas. La técnica de FISH detectó 97 % de células femeninas y 3 % masculinas. Las ecografías mostraron genitales femeninos y la amniocentesis confirmó 46,XX. Se informó a la paciente de un feto femenino y un probable gemelo desvanescente que inicialmente generó la discordancia genética. Conclusiones: El hallazgo de dos líneas celulares en diagnóstico prenatal es poco frecuente, deben realizarse estudios de confirmación para descartar mosaicismo o gemelo desvanescente que no son detectados ecográficamente ya que suelen reabsorberse en las primeras semanas de gestación.

CH 6

ASOCIACIÓN ENTRE LA DELECIÓN DEL GEN RB1 CON REARREGLOS DE IGH Y DELECIÓN DE TP53 EN PACIENTES CON MIELOMA MÚLTIPLE

Stella F.^{1,2}, E. Pedrazzini^{1,3}, L. Pugliese¹, E. Baialardo⁴, M. González⁵, I. Slavutsky¹. ¹Laboratorio de Genética de Neoplasias Linfoides, Inst. Medicina Experimental, CONICET-Academia Nacional de Medicina. ²Fac. Cs. Exactas, Químicas y Naturales, Universidad de Morón. ³Escuela Ciencias Agrarias, Naturales y Ambientales, UNNOBA. ⁴Centro de Estudios Genéticos, Buenos Aires. ⁵Departamento de Onco-Hematología, Instituto de Investigaciones Hematológicas, Academia Nacional de Medicina.
E-mail: fla_stella@yahoo.com.ar

El mieloma múltiple (MM) es una neoplasia de células B maduras caracterizada por una infiltración atípica de células plasmáticas en la médula ósea (MO), y la secreción de una proteína monoclonal en suero y/u orina. En este trabajo se analizó la relación entre monosomía del gen RB1 (retinoblastoma) (13q14), los parámetros clínicos y los rearrreglos genómicos en 147 pacientes con MM. Se efectuó cultivo de MO de corto plazo (24-48 hs) y estimulado con Pokeweed Mitogen (96 hs), a 37° C en medio F12 suplementado con 20 % de suero fetal bovino. Se realizó análisis citogenético con bandeó G y sondas específicas para FISH. Detectamos una correlación positiva entre el porcentaje de delección de RB1 y los rearrreglos del locus IGH ($p=0,02$), así como una asociación entre la delección de TP53 y la de RB1 ($p=0,03$), en tanto que la presencia de anomalías cromosómicas no resultó estadísticamente diferente entre ambos grupos. Los pacientes menores de 65 años mostraron una mayor proporción de casos con delección (32,5 %), respecto del grupo de mayor edad (18,7 %). En el análisis de los parámetros clínicos hallamos una tendencia a menores niveles de hemoglobina (8,9 g/dL) y mayor porcentaje de infiltración en la MO (80 %) en los casos con delección de RB1 respecto de aquellos sin delección (11,7 g/dL, $p=0,0539$) y 67,6%, respectivamente, así como una media de supervivencia menor (58 meses) que los casos sin delección (109 meses). Nuestros datos sustentan datos de la literatura confirmando el pronóstico adverso de la delección RB1 en MM, así como la importancia de los estudios citomoleculares en esta patología.

CH 7

RACISMO Y EUGENESIA EN LA HISTORIA TEMPRANA DE LA CITOGENÉTICA HUMANA

Ipucha M.C.¹, C.J. Bidau². ¹Roldán 1167, 7600 Mar del Plata.

²Paraná y Los Claveles, 3304 Garupá, Misiones.

E-mail: claudiaipucha@gmail.com

Entre el intento de determinación del 2n humano por W. Flemming y su dilucidación por J.H. Tjio y A. Levan, pasaron 76 años aceptándose el 2n=48 determinado por T Painter hasta 1958. Entre 1910 y 1921, se originó la extraña hipótesis de razas humanas con distintos 2n, y que la “raza” blanca fuese un derivado tetraploide de la negra. M.F. Guyer y T.H. Montgomery obtuvieron 2n=22 en gónadas de hombres afroamericanos sugiriendo 2n=24 para la mujer, pero H. von Winiwarter halló 2n=47/48 en hombres y mujeres “caucásicos”. Primero en sugerir la poliploidización de “blancos” a partir de “negros”, fue T.H. Morgan en “Heredity and Sex”, idea ya descartada por S. Guthertz en 1913. Quien aprovechó la disparidad de conteos fue R.R. Gates, reconocido eugenista, como Guyer (autor de “*Being Well-Born*”), racista recalcitrante y poligenista. En “The Mutation Factor in Evolution”, en capítulo dedicado a tetraploidía, afirma: “*Though the facts are by no means complete, it could appear that triploid and tetraploid races occur in man.*” y “*Are we to find that the white man originated from a black race as a result of a tetraploid mutation and its consequences?*”. Más aún, estas diferencias “...*might account for the peculiarities of color inheritance, etc., in white-black crosses*”, comparándolo con sus resultados en *Oenothera*. Si las especulaciones resultaban ciertas, serían fuerte apoyo al prejuicio racial y poligenismo de Gates. Discutimos la controversia a la luz del impacto de la eugenesia y el racismo “científico” en el lapso 1900-1920.

CH 8

CASO FAMILIAR DE RETINOBLASTOMA CON MADRE PORTADORA DE UNA ANOMALÍA ESTRUCTURAL COMPLEJA

Baialardo E.M.¹, L. Garcia de Rosa¹, J.D. Scheifer¹, D. Ottaviani²,

C.N. Alonso², M.G. Obregón¹. ¹Laboratorio de Citogenética,

Servicio de Genética. ²Laboratorio de Biología Molecular,

Servicio de Oncohematología, Hospital de Pediatría “Prof Dr. J.P. Garrahan”, SAMIC, CABA, Argentina.

E-mail: baiaed@yahoo.com.ar

El retinoblastoma (Rb) es una neoplasia ocular maligna de la infancia. Es monogénica, autosómica dominante con penetrancia del 90 %. Se desarrolla por mutaciones en ambos alelos del gen RB1 localizado en el cromosoma 13 (13q14.2). En la forma hereditaria, la primera mutación ocurre en las células de la línea germinal, la segunda mutación es somática. En la no hereditaria, ambas mutaciones ocurren en células de la retina. Las alteraciones del gen RB1 por anomalías cromosómicas son del 1 al 5 %. Comunicamos una familia con tres hijos con Rb y una anomalía cromosómica estructural compleja que involucra a la región 13q14.2 no descrita en la bibliografía. Se realizaron en 2 de sus hijos y sus progenitores cariotipo y FISH en linfocitos de sangre periférica. Cariotipo y FISH materno: 46,XX,der(1)(13qter->13q21.2::13q14.2->? 13q14.2::1p32.1->1qter). ish(RB1 dim), der(13)(13pter->13q14.1::1p32.1->1pter). ish(RB1-), der(18)(18pter->18q21.3::13q14.2->13q21.2::18q21.3->18qter). ish(RB1 dim). Paciente 1 (P1): Rb unilateral, polidactilia, anomalía renal y dismorfias. Cariotipo con der(1) y der(13). Paciente 2 (P2): Rb bilateral y el cariotipo presenta los der(1), der(13) y der(18). MLPA parentales: normales. MLPA y secuenciación del P2 normales. Se trataría del primer caso familiar de Rb con anomalía cromosómica que involucra tres cromosomas. El bandeo G y FISH demostraría, en la madre y en el P2, una disrupción del gen RB y en el P1 una deleción parcial del gen RB. Destacamos la importancia de dichos estudios en pacientes con Rb para determinar el origen y mecanismo en esta patología.

CH 9

CARACTERIZACIÓN DE UN NEOCENTRÓMERO CLASE II LOCALIZADO EN 2p23

Casali B.¹, M.F. Villegas², A. Laudicina³, A. Boywitt¹, M.C. Fernandez², R. Armando², R. De Bellis¹, C. Arberas², G. del Rey¹.
¹Laboratorio de Citogenética, CEDIE-CONICET-FEI, División de Endocrinología Hospital de Niños "Dr. Ricardo Gutiérrez".
²Sección de Genética, Hospital de Niños "Ricardo Gutiérrez".
³Lexel SRL, División in vitro.
 E-mail: bcasali@cedie.org.ar

Los neocentrómeros (neo) son centrómeros funcionales de ubicación ectópica. Se originan para evitar la pérdida de fragmento cromosómico acéntrico causado por una anomalía cromosómica. Se han documentado más de 130 neo humanos, clasificados en clase I y II según el mecanismo de formación. Los más frecuentes, neo clase I, provienen de cromosomas marcadores supernumerarios originados por inversión/duplicación distal, resultando en cariotipos desbalanceados (tetrasomía/trisomía). Por el contrario, neo clase II son poco reportados, presentes en cariotipos balanceados con fenotipos leves. El objetivo es caracterizar por técnicas de citogenética clásica y molecular un neo de clase II localizado en 2p23, aún no reportado en la literatura. El mismo se identificó en un niño de 5 años de edad que consultó por trastornos del lenguaje, retraso pondoestatural y epilepsia. Cariotipo: 47,XY,del(2)(p13.1q21.3),+r(2)(p13.1q21.2).ish del(2),r(2)(wcp2+) de novo. Se observó cariotipo balanceado de 47 cromosomas con ausencia de un cromosoma 2, presencia de un anillo con aparente región pericentromérica 2 y un fragmento acéntrico formado por fusión de las regiones distales. Los estudios nos permitieron comprobar: 1) Que la constricción primaria 2p23 del fragmento acéntrico no estaba constituida por ADN-satélite (bandeo C); 2). El origen del anillo y del fragmento acéntrico; y 3) Se interpretó el mecanismo de formación por delección intersticial 2p13.3-q21.3. Concluimos que la inactivación de genes, localizados en la región donde se estableció el neo, serían responsables del fenotipo clínico.

CH 10

MOSAICO DEL CROMOSOMA 20 EN ANILLO EN DOS PACIENTES CON EPILEPSIA

Cruz C.M.¹, C.A. Moreta¹, A.A. Moresco¹, C.L. Romero¹, M.G. Obregón¹.
¹Laboratorio de Citogenética, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría SAMIC "Prof. Dr. Juan P Garrahan", CABA, Argentina.
 E-mail: carolinacruz23@yahoo.com.ar

El síndrome del cromosoma 20 en anillo, es una aberración cromosómica poco frecuente, caracterizado por crisis epilépticas, trastornos conductuales, discapacidad intelectual y sin dismorfias. El cromosoma en anillo se forma por la fusión de los dos brazos cromosómicos la cual puede acompañarse de delección de las porciones distales de los mismos. Se describieron en la literatura 33 casos en mosaico sin pérdida de material cromosómico (aCGH) existiendo una correlación genotipo-fenotipo con este síndrome. Presentamos dos pacientes con encefalopatía epiléptica refractaria al tratamiento y fenotipo sin dismorfias significativas. Sin antecedentes familiares ni perinatólogicos relevantes en ninguno de los dos casos, ambas con maduración acorde a edad hasta el inicio de las convulsiones. La primera paciente de 18 años de edad con diagnóstico electroencefalográfico compatible con síndrome de Lennox-Gastaut y la segunda de 9 años de edad que comenzó recientemente con los episodios convulsivos, recibiendo varios tratamientos sin respuesta adecuada aún. Se realizaron técnicas de bandeo G y FISH con sondas subteloméricas 20p y 20q, observando las dos señales en el cromosoma en anillo de ambas pacientes. Sería necesaria la aplicación de aCGH para confirmar que no hay pérdida de material genético. Consideramos de gran importancia el estudio citogenético en pacientes sin dismorfias con comienzo tardío de crisis epilépticas. El fenotipo podría deberse a que los genes ubicados en las cercanías del punto de fusión se vean alterados en su expresión por un efecto de posición del telómero.

CH 11

SÍNDROME DE DELECIÓN 10qTER: PRESENTACIÓN DE 7 PACIENTES

Zelaya G.¹, E.M. Baialardo¹, L. García de Rosa¹, C.L. Romero¹, M.G. Obregón¹. ¹Laboratorio de Citogenética, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría SAMIC "Prof. Dr. Juan P. Garrahan", CABA, Argentina.
E-mail: glmzelaya@yahoo.es

El síndrome de delección terminal del brazo largo del cromosoma 10 es una anomalía cromosómica poco frecuente. La mayoría de los pacientes comunicados presentan deleciones terminales con punto de ruptura en 10q25 o 10q26. Las deleciones intersticiales son extremadamente infrecuentes. Las características fenotípicas incluyen: microcefalia, dismorfias faciales, anomalías auriculares y auditivas, estrabismo, retraso de crecimiento, retraso madurativo, discapacidad intelectual, problemas en el comportamiento, anomalías digitales, cardíacas y genitourinarias. Presentamos siete pacientes con delección de la región terminal del brazo largo del cromosoma 10. La técnica de FISH con sonda subtelomérica 10q confirmó delección terminal 10q26 en seis pacientes y delección intersticial 10q26.12q26.3 en un paciente. Es de destacar el hallazgo de este último paciente debido a la baja frecuencia. Nuestros pacientes presentan las características fenotípicas descritas en la bibliografía lo cual contribuiría a afianzar la forma de presentación del síndrome. No hay una clara correlación entre el tamaño y la localización de la delección 10q con la severidad del fenotipo. Sin embargo, la presencia de características comunes en estos pacientes a pesar de la variabilidad del tamaño de la delección, sugeriría que existen regiones críticas responsables de las alteraciones vistas en este síndrome. Serían necesarios estudios de aCGH para definir con mayor precisión los puntos de ruptura, detectar la haploinsuficiencia de genes de esta región y realizar una mejor correlación genotipo-fenotipo.

CH 12

PACIENTE CON ANOMALÍA CROMOSÓMICA, DUPLICACIÓN PARCIAL 2p, DIAGNOSTICADO POR CITOGÉNÉTICA MOLECULAR

Moreta C.A.¹, V.A. Seguel Jabat¹, C.M. Cruz¹, J.D. Scheifer¹, M.G. Zelaya¹, E.M. Baialardo¹, M.G. Obregón¹. ¹Laboratorio de Citogenética, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría SAMIC "Prof. Dr. Juan P. Garrahan", CABA, Argentina.
E-mail: abigailmoreta@gmail.com

La duplicación parcial de 2p pura es una anomalía cromosómica que no es derivada de una translocación familiar. Se han descrito sólo 20 casos en la bibliografía cuyas características fenotípicas son retraso del crecimiento pre y posnatal, retraso madurativo, microcefalia, dismorfias faciales, anomalías esternas, cifoscoliosis, cardiopatía congénita, anomalías genitales e hipotonía. Presentamos un paciente de sexo femenino de 18 meses, con retraso global del desarrollo, dismorfias faciales y anomalías genitales. Sin antecedentes obstétricos y perinatológicos de relevancia. Padres jóvenes, sanos, no consanguíneos y con cariotipos normales. Se realizaron técnicas de bandeado G y FISH con sonda de pintado para el cromosoma 2 demostrando que el segmento extra pertenecía a dicho cromosoma. Luego se empleó la sonda N-MYC (2p24) determinando que la región adicional pertenecía al brazo corto del cromosoma 2. Utilizando la sonda subtelomérica se evidenció que el cromosoma 16 estaba completo hasta dicha región. El cariotipo: 46,XX,add(16)(q24).ish der(16)t(2;16)(p22.1;q24)(WCP2+, N-MYC+, subtel 16q+)dn. La familia recibió asesoramiento genético. En base a la revisión bibliográfica, 80 casos presentan duplicación parcial derivada de translocaciones heredadas y sólo 20 son puras. Nuestra paciente comparte fenotípicamente con los pacientes descritos: dismorfias faciales, retraso global del desarrollo y anomalías genitales que incluye labios menores fusionados, hipoplásicos e hipoplasia de clítoris. Las técnicas de citogenética molecular confirmaron el diagnóstico de la paciente.

CH 13

PATRONES DE BANDAS CROMOSÓMICAS RECUPERADOS DE LA SECUENCIA DE ADN

Pastene E.A. Centro Nacional de Genética Médica, ANLIS Malbrán.
E-mail: eapastene@gmail.com

En la era post-genómica el bandeo citogenético sigue proporcionando una información panorámica de genomas completos difícil de abordar por metodologías más incisivas. Si bien el umbral de resolución citogenética no supera las 3 Mb, sólo los métodos citogenéticos pueden resolver grandes inversiones y reordenamientos balanceados al nivel cromosómico (>10 Mb). Durante los últimos veinte años se produjo un aumento exponencial en el almacenamiento de secuencias biológicas en bases de datos públicas. Esta gran cantidad de datos proporciona una fuente inmensa para análisis filogenéticos y evolutivos. Sin embargo, pocos intentos se han realizado para conectar datos de secuencia de ADN con bandas cromosómicas. Este trabajo presenta un algoritmo fácil de implementar para construir y visualizar el patrón de bandas cromosómicas en base al contenido de G+C en bloques de secuencia cromosómicos como un patrón de líneas secuenciales en diferentes tonos de gris (bando *in silico*). Además de la representación visual del patrón del contenido G+C, el mismo algoritmo puede aplicarse con leves variaciones para representar otros motivos de secuencia como el contenido en islas CpG, o cadenas poli A. Este algoritmo fue evaluado para rescatar el perfil de bandas G utilizando archivos de datos de secuencia de genomas humano y de primates no humanos, y se revela como una herramienta de gran alcance para la comparación, por encima de la resolución molecular pero por debajo de la resolución citogenética clásica, de secuencias de genomas resueltos al nivel cromosómico.

CH 14

ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS EN PACIENTES CON MIELOMA MÚLTIPLE EN LA PROVINCIA DE MISIONES

Cáceres Fernández K.M.¹, A.G. Rolón^{1,2}, A.M. Melnichuk¹.
¹Laboratorio de Citogenética y Genética Humana (LACyGH), FCEQyN, UNAM. ²Centros de Estudios Bioquímicos de Alta Complejidad (CEBAC).
E-mail: karinamagdalenacaceres@gmail.com

El Mieloma Múltiple (MM) es una neoplasia de células B caracterizada por la proliferación clonal de células plasmáticas en la médula ósea y la presencia de una proteína M en suero u orina. Está precedido por un proceso tumoral no maligno conocido como Gammapatía Monoclonal de Significado Incierto (GMSI). Las translocaciones del locus de la cadena pesada de las Inmunoglobulinas (IgH) parecen ser eventos iniciales en la patogénesis de la enfermedad. Cuando la enfermedad progresa (mayor proliferación celular) se desarrollan numerosas alteraciones cromosómicas secundarias. El objetivo del trabajo fue el análisis citogenético de muestras de médula ósea con diagnóstico de MM desde inicio del año 2013 a finales de 2014, y estudios comparativos de las frecuencias obtenidas. Para ello se utilizaron técnicas convencionales de cultivo y bandeo GTG. El análisis de datos se realizó con el programa Epi Info. Del total de muestras analizadas el 5,17 % mostró un cariotipo con alteraciones cromosómicas, el 75,86 % no presentó alteraciones cromosómicas y el 18,97 % no mostró resultado citogenético. Los cariotipos sin alteraciones cromosómicas contrastan con los resultados de estudios complementarios, pudiendo presentar alteraciones crípticas detectables por técnicas más sensibles, mientras que los cariotipos anormales presentaban alteraciones cromosómicas complejas. Siendo fundamental la integración de criterios clínicos, histopatológicos y genéticos consiguiendo un diagnóstico más preciso del estadio de la enfermedad con la finalidad de llegar a un pronóstico y tratamiento específico.

CH 15

PACIENTE CON DUPLICACIÓN 17p13.3 QUE INVOLUCRA AL BRAZO CORTO DEL CROMOSOMA 15 DETECTADO CON FISH

Fortunato P.C.¹, E.M. Baialardo¹, M.E. Heis Mendoza¹, J.D. Scheifer¹, M.G. Obregón¹. ¹Laboratorio de Citogenética, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría SAMIC "Prof. Dr. Juan P. Garrahan", CABA, Argentina.
E-mail: pamela_f@hotmail.com

La duplicación de 17p13.3 es una anomalía cromosómica estructural poco frecuente. Menos de 35 pacientes con esta duplicación se han descrito en la bibliografía, los cuales presentan una gran variabilidad fenotípica. Pocos casos fueron por translocaciones no balanceadas con brazos cortos de cromosomas acrocéntricos. Los hallazgos más frecuentes son discapacidad intelectual (DI), dismorfias, retardo del crecimiento postnatal y anomalías del sistema nervioso central (SNC) entre otros. Debido a una amplia variabilidad fenotípica, diversos autores han fracasado en demostrar una correlación genotipo-fenotipo en las duplicaciones de la región 17p13.3. Se ha postulado que el gen LIS1 sería uno de los más frecuentemente implicados. Comunicamos un paciente con duplicación 17p13.3 y comparamos su fenotipo con lo descrito en la literatura. Varón de 8 años de edad, con DI, dismorfias, fisura labio-alvéolo-palatina, retraso de crecimiento postnatal y anomalías del SNC. Se trata del segundo hijo de padres jóvenes, no consanguíneos, con cariotipo 46,XY,15ps+ de otra institución. Al ingreso a nuestro hospital dada la alta sospecha clínica de enfermedad genómica, se repite cariotipo con varias técnicas citogenéticas con el siguiente resultado: 46,XY,add(15)(p11.2).ish der(15)t(15;17)(p11.2;p12)(LIS1+). El cariotipo fue normal en el padre y no se efectuó en la madre por su fallecimiento. Enfatizamos que frente a la sospecha clínica de enfermedad genómica es importante utilizar diversas técnicas citogenéticas para maximizar la probabilidad de arribar a un diagnóstico etiológico adecuado.

CH 16

ISODICÉNTRICO DEL CROMOSOMA Y EN MOSAICO Y SÍNDROME DE TURNER. COMUNICACIÓN DE UN CASO

Abihaggle F.¹, S. Massara¹, A. Solari¹, S. Buchiniz¹, B. Warszatska¹, M. Pérez¹, S. Rozentall.¹ Centro Nacional de Genética Médica.
E-mail: florabihaggle@gmail.com

Los isodicéntricos constituyen la anomalía estructural más frecuente del cromosoma Y. Debido a su inestabilidad, pueden perderse o sufrir rearrreglos durante la división y generar diferentes líneas celulares. Se asocian a un espectro variable de anomalías fenotípicas incluyendo hombres infértiles, mujeres con síndromes de Turner (ST) y pacientes con genitales ambiguos, dependiendo del grado de mosaicismo y de la distribución tisular del mismo. En el presente trabajo comunicamos el caso de una paciente que consulta por ausencia de caracteres sexuales secundarios y fenotipo compatible con ST. Se trata de una paciente de 15 años, primera hija de un matrimonio sano no consanguíneo y sin antecedentes familiares de relevancia. El estudio citogenético en sangre periférica con técnicas GTW, CBG y FISH con sondas -satélite para cromosomas X e Y reveló un cariotipo 45,X[70]/46,X, idic(Y)(q11.23)[27]/46,X,del(Y)(q11.23)[3]. El mosaico observado en nuestra paciente refleja influencia negativa de la distancia intercentromérica en la estabilidad del idic(Y). La doble dosis del gen SRY es insuficiente para inducir un fenotipo masculino por las características del mosaico y predominio de la línea 45,X. La detección de secuencias del cromosoma Y en pacientes con ST constituye un riesgo para el desarrollo de gonadoblastoma. Por esto último, es fundamental el asesoramiento genético a través de un diagnóstico certero y precoz.

CH 17

CROMOSOMA MARCADOR SUPERNUMERARIO CON FORMACIÓN DE UN NEOCENTRÓMERO

Lastra A.^{1,2}, L. Furfuro², L. Espeche², S. Carbognani³, L. Vago³, M. Perez², S. Rozental². ¹Laboratorio Centro de Especialidades Médicas Ambulatorias de Rosario (CEMAR), Dirección de Bioquímica, Secretaría de Salud Pública, Municipalidad de Rosario. ²Centro Nacional de Genética Médicas "Dr. Eduardo Castilla". ³Servicio de Genética Clínica-CEMAR, Secretaría de salud Pública, Municipalidad de Rosario.
E-mail: agulastra@hotmail.com

Los cromosomas marcadores supernumerarios (SMCs) comprenden un grupo heterogéneo de anomalías estructurales que no pueden caracterizarse por técnicas de citogenética clásica. El fenotipo es variable y depende de la región involucrada y del contenido de euromatina. Un grupo particular de SMCs lo constituyen los que han perdido las secuencias centroméricas -satélite y se estabilizan por formación de neocentromeros. En el presente trabajo comunicamos el caso de una paciente de 13 años de edad que consulta por dismorfias, retraso madurativo y zonas hipo e hiperpigmentadas en la piel. El estudio citogenético con técnicas GTW, CBG y NOR reveló la presencia de un SMC euromático, no satelizado en 100/200 metafases analizadas. La técnica de cariotipado espectral (SKY) permitió identificar este SMC como derivado de un cromosoma 14. La técnica de FISH no dio señal positiva en el marcador con sonda centromérica de 14 pero sí con sonda subtelomérica 14q. La técnica de MLPA detectó una amplificación subtelomérica en 14q y la técnica de array-CGH mostró una ganancia de 13.78Mb en 14q32.1 a 14qter. La formación de neocentromero constituye una anomalía cromosómica rara, con muy pocos casos comunicados, principalmente de los cromosomas 13 y 15. A la fecha sólo un caso se ha comunicado en 14q32. La caracterización de SMCs mediante la adecuada combinación de técnicas de citogenética molecular aporta información confiable y veraz para el asesoramiento genético familiar y la correlación genotipo/fenotipo.

COMUNICACIONES LIBRES



CITOGENÉTICA VEGETAL

CV 1

CITOGÉNÉTICA MOLECULAR: HERRAMIENTA ESCENCIAL EN EL MEJORAMIENTO GENÉTICO DE ESPECIES ORNAMENTALES

Barba-Gonzalez R.¹, E. Tapia-Campos¹, T.Y. Lara-Bañuelos¹, V. Cepeda-Cornejo¹, J.R. Daviña², L.L.E. Zappani², M. Navarro², A.I. Honfi². ¹Centro de Investigación y Asistencia en Tecnología y Diseño del Estado de Jalisco, A.C. Biotecnología Vegetal (CIATEJ-CONACYT). ²Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal, (IBS-CONICET-UNaM), Universidad Nacional de Misiones. E-mail: rbarba@ciatej.mx

El mejoramiento genético de especies ornamentales requiere la obtención de variabilidad genética. La hibridación interespecífica se utiliza para transmitir características deseadas de una especie a otra. En el género *Eustoma* (Gentianaceae) se realizaron cruces interespecíficas para transferir características entre *E. grandiflorum* y *E. exaltatum*, obteniendo así híbridos sobresalientes. Se realizaron estudios citogenéticos para conocer el nivel de ploidía empleando la técnica de FISH. Adicionalmente a las sondas usadas tradicionalmente, se desarrollaron sondas de elementos transponibles y de ADN ribosomal específico a las especies. Las sondas permitieron corroborar el número cromosómico de $2n=2x=72$ para ambas especies, mostrando 4 señales de hibridación, 2 para el 5S y 2 para el 45S. Se identificó un mayor número de cromosomas al utilizar las sondas de elementos transponibles, siendo 8 sitios con Ty3-gypsy en ambas especies, 8 sitios con LINE y 8 sitios con Ty1-copia en *E. exaltatum*. Se utilizó el ADN ribosomal en citotipos de especies de la Familia Amaryllidaceae, corroborando así el número cromosómico de *Zephyranthes mesochloa* $2n=2x=12$, el cual mostró 4 señales de hibridación, 2 para el 45S y dos para el 5S ribosomales. En el caso de *Z. seubertii* ($2n=4x=20$), existen 12 señales de hibridación del 45S. Cabe denotar que el ADN ribosomal en estas especies se encuentra en la región telomérica. En el caso de *Sprekelia formosissima* ($2n=60$) se detectaron 4 señales teloméricas del 45S y 4 señales centroméricas del 5S, lo cual podría indicar que se trata de un citotipotetraploide.

CV 2

ABERRACIONES MEIÓTICAS EN *Chrysolea flexuosa* (SIMS) H. ROB.: INDICIOS DE HIBRIDACIÓN Y POLIPLOIDIZACIÓN SEXUAL EN EL COMPLEJO LEPIDAPLOA

Echeverría M.L.¹, E.L. Camadro^{1,2,3}. ¹Fac. Cs. Agrarias, UNMdP. ²Consejo Nacional de Investigaciones Científicas (CONICET). ³EEA INTA Balcarce. E-mail: echeverria.marialis@inta.gov.ar

El complejo Lepidaploa (Vernonieae, Asteraceae) reúne especies taxonómicas americanas con números cromosómicos básicos $x=10, 14, 15$ y 16 y citotipos diploides y poliploides. En una de ellas, *Chrysolea flexuosa* ($x=10$), para la que se han informado citotipos $2x, 4x$ y $6x$, no hay información sobre viabilidad polínica ni comportamiento meiótico en los poliploides. Por eso, en 15-21 plantas de siete introducciones de Argentina (dos $2x$, una $4x$ y cuatro $6x$) se estimó el tamaño y la viabilidad del polen por tinción con carmín acético y glicerol. También se analizaron, en 1-3 plantas/introducción, estadios de la meiosis en botones florales fijados en alcohol 96 %: ácido acético glacial (3:1, v/v), coloreados con carmín acético. El porcentaje de polen viable varió de 63 a 92 % entre introducciones, siendo las $2x$ y $4x$ las más variables y con los menores porcentajes de viabilidad polínica. El diámetro del polen varió de menor hasta mayor al normal (n) esperado. Todas las introducciones, principalmente las $2x$, presentaron aberraciones cromosómicas (cromosomas rezagados y puentes anafásicos) en meiosis I, cromosomas fuera de placa y husos paralelos en meiosis II, y tríadas y tétradas anormales en estadio de tétrada. Las anomalías observadas en meiosis I son indicios de diferenciación cromosómica estructural, lo que permitiría inferir un posible origen híbrido de las plantas estudiadas. La disposición anormal de los husos en Telofase II podría originar, bajo control genético, polen $2n$ funcional y explicar la abundancia de poliploides en el complejo por poliploidización sexual.

CV 3

FORMACIÓN DE GAMETOS NO REDUCIDOS EN HÍBRIDOS INTERESPECÍFICOS ENTRE LOS PROGENITORES DIPLOIDES MÁS PROBABLES DE *Arachis hypogaea* L.

García A.V.^{1,2}, A.M. Ortiz^{1,2}, G.I. Lavia^{1,2}. ¹Instituto de Botánica del Nordeste (CONICET-UNNE), Corrientes, Argentina. ²Facultad de Ciencias Exactas, Naturales y Agrimensura (UNNE), Corrientes. E-mail: alegarcia_89@hotmail.com

La aloploidía junto a la duplicación cromosómica han jugado un rol importante en la evolución de muchos cultivos, siendo la producción de gametos no reducidos la responsable de la poliploidización sexual. *Arachis hypogaea* es un aloploide probablemente originado por la hibridación entre especies diploides de la sección *Arachis*, y posterior unión de gametos no reducidos generados en el híbrido, fenómeno del cual aún no existen evidencias. Por ello, el objetivo del presente trabajo es la obtención de híbridos entre *A. ipaënsis* y *A. duranensis* (progenitores más probables) por medio de cruzamientos interespecíficos recíprocos y análisis citogenético de los mismos. Los cruzamientos permitieron la obtención de híbridos cuyo análisis reveló irregularidades meióticas como citomixis, cromosomas con segregación precoz y rezagada, cromosomas fuera de placa y núcleos, husos multipolares y micronúcleos. Éstas darían lugar a microsporas aneuploides explicando la variación morfológica de los granos de polen. La presencia de puentes y husos tripolares favorecerían la formación de núcleos de restitución y consecuentemente la producción de gametos no reducidos. El análisis de las esporadas demostró que las microsporas no reducidas de las mónadas, díadas y tríadas se diferenciarían en macrogranos 2n o 4n. La producción de gametos no reducidos en los híbridos sugiere un alto potencial para la producción de individuos tetraploides, lo cual permite proponer el origen de un individuo anfiploide vía poliploidización sexual bilateral, mediante la unión de gametos 2n en el anfihaploide.

CV 4

RELACIONES GENÓMICAS ENTRE ESPECIES DEL COMPLEJO *Turnera ulmifolia* (PASSIFLORACEAE, TURNEROIDEAE)

Fernández S.A.^{1,2}, A. Fernández², I.E. Kovalsky^{1,2}, V.G. Solís Neffa^{1,2}. ¹Facultad de Ciencias Exactas y Naturales (UNNE). ²Instituto de Botánica del Nordeste (UNNE-CONICET). E-mail: silvia.fernandez@comunidad.unne.edu.ar

El género *Turnera* (Passifloraceae, Turneroideae), posee cerca de 128 especies, es el más numeroso y derivado de Turneroideae. La poliploidía es muy frecuente en este género, hallándose especies auto y aloploides. *T. velutina* (x=5) es una especie alohexaploide endémica de México, para la que se había propuesto la fórmula genómica AAAvAvCC. Sin embargo, los análisis moleculares sugirieron que esta especie no poseería genomas C, por lo que el origen de *T. velutina* es aún incierto. El objetivo de este trabajo fue analizar las relaciones genómicas de *T. velutina* con *T. cuneiformis*, *T. grandidentata*, *T. occidentalis* y *T. ulmifolia*, mediante el análisis citogenético de los híbridos de dichas especies. Las configuraciones meióticas encontradas en los híbridos incluyen multivalentes formados por un número de cromosomas mayor de lo esperado según las fórmulas genómicas propuestas para los progenitores. Es decir que todos los genomas de *T. velutina* intervienen en asociaciones cromosómicas con los genomas A de las otras especies. A partir de los resultados obtenidos se propone una nueva fórmula genómica, AAAfAfAvAv, que explica el comportamiento meiótico de los híbridos analizados tanto aquí como en trabajos previos. Se postula a *T. scabra* como uno de los parentales putativos de *T. velutina*, especie que cuenta con un citotipotetraploide de fórmula genómica AscAscAscAsc y cuya área de distribución se superpone parcialmente con la de *T. velutina* en México. El origen de *T. velutina* constituye otro caso de evolución reticulada en el género.

CV 5

BANDEO CROMOSÓMICO FLUORESCENTE CMA3 /DAPI EN *Hieronymiella clidanthoides* PAX EMEND. CASTELL. (AMARYLLIDACEAE)

Greizerstein E.J.¹, P.N. Hashimoto¹, A. DeMagistris¹, C.G. López¹.

¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Lomas de Zamora.

E-mail: greizerstein@agrarias.unlz.edu.ar

Hieronymiella es un género nativo compuesto por 4 especies de distribución endémica en el noroeste de Argentina. Los números cromosómicos informados para el género varían entre $2n=42$ y $2n=60$ y su cariotipo es bimodal formado por cromosomas de distinta morfología. En la presente contribución se analizó el contenido, composición y distribución de la heterocromatina mediante bandeo DAPI/CMA3 en *H. clidanthoides* proveniente de Santa María, Catamarca. Se trataron raíces de bulbillos con 8-hidroxiquinoleína durante 6 horas y se fijaron en Carnoy hasta su utilización. La tinción se realizó secuencialmente con DAPI seguido por CMA3. Las células se fotografiaron mediante un microscopio de epifluorescencia. Las imágenes fueron procesadas utilizando el programa Photoshop. Se observaron $2n=56$ cromosomas dispuestos en un cariotipo bimodal y de ellos 2 pares de cromosomas, los más grandes del complemento, fueron casi totalmente heterocromáticos y ricos en AT, estando las bandas CMA3+ en un extremo del cromosoma. Asimismo 2 pares de cromosomas presentaron pequeñas bandas DAPI+ intercalares y otro par presentó bandas CMA3+ que coinciden con las zonas NOR. Para la especie han sido informados 2 números cromosómicos $2n=56$ y $2n=46$. Los resultados obtenidos en el presente trabajo coinciden con el primero de ellos. Dada la semejanza de cariotipos y números cromosómicos sería importante ampliar este estudio al resto de las especies del género para establecer si el origen del cariotipo bimodal se debe a un proceso de heterocromatinización y si ello está involucrado en el origen del género.

CV 6

CARACTERIZACIÓN REPRODUCTIVA Y CROMOSÓMICA DE *Hymenachne amplexicaulis* (RUDGE) NEES (POACEAE)

Eckers F.^{1,2}, A.I. Honfi², J.R. Daviña², C.B. Sorol¹. ¹Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones. ²Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal, Herbario de la UNAM, Instituto de Biología Subtropical (CONICET-UNAM), FCEQyN. UNAM.

E-mail: faby_eckers@hotmail.com

Hymenachne amplexicaulis es una gramínea nativa de Sudamérica que habita en las márgenes de ríos, arroyos, esteros y embalsados, posee calidad forrajera alta aunque es considerada maleza en los lugares donde fue introducida. El objetivo de este trabajo es caracterizar reproductiva y cromosómicamente esta especie. Para ello, en la desembocadura del arroyo Yabebiry (Misiones, Argentina), se coleccionaron ejemplares que se depositaron en el herbario MNES (HDE 1709), plantas vivas e inflorescencias maduras. Se determinó la producción de semillas y el contenido de humedad (CH) de las mismas. Se realizaron ensayos de germinación bajo condiciones controladas y se estudiaron cromosomas mitóticos aplicando técnicas convencionales. Se registró producción de semillas= 18,65 %, CH= 13,123 %, Poder Germinativo= 35,25 % e Índice de Velocidad de Germinación= 9,13. La accesión analizada presentó citotipo diploide ($2n=2x=20$) con dos cromosomas B, de tamaño marcadamente menor al complemento A. El cariotipo comprende 20 cromosomas metacéntricos con longitud total del complemento de 34,64 μm y 1,73 μm de longitud cromosómica media. La presente es la primera descripción morfométrica de los cromosomas de *H. amplexicaulis*.

CV 7

AJUSTE DE LA METODOLOGÍA DE CUANTIFICACIÓN DE CROMOSOMAS PARA ESPECIES DEL GÉNERO *Prosopis*

Pepermans M.V.¹, C. Turina², P. Bima², M.J. Joseau¹. ¹Silvicultura, Facultad de Ciencias Agropecuarias, Universidad Nacional de Córdoba (FCA-UNC), Córdoba. ²Laboratorio de Biotecnología, FCA-UNC, Córdoba.

E-mail: melani_cordoba@hotmail.com

El objetivo de este trabajo fue ajustar la metodología de cuantificación de cromosomas para especies de *Prosopis*. Se probaron métodos que diferían principalmente en el momento de corte de raíces, en el tiempo y tipo de soluciones a aplicar citados por diversos autores y que no fueron funcionales. Se trabajó, cambiando las variables referidas, con semillas de *P. chilensis* y *P. alba* con certeza de pureza específica y de *Prosopis* sp. de los Valles Calchaquíes, previamente escarificadas. Se colocaron a germinar en cápsulas de Petri, entre papel de filtro embebido en agua, en cámara a 30° C durante 2,5 días hasta alcanzar una longitud total de 4 a 5 cm de la raíz. Se colectaron los extremos de las raíces primarias entre las 17:00 y 18:00 h, se trataron con 8-hidroxiquinolina (2 mM) durante 5 hs a temperatura ambiente y después se sumergieron en fijador Farmer durante 48 hs. Luego se enjuagaron 10 min con agua destilada; se sometieron a hidrólisis con HCL 1 M durante 12 min a 50° C y nuevamente se enjuagaron en agua destilada, 5 min. Para la tinción se sumergieron en reactivo de Schiff, en oscuridad, durante 3 hs a temperatura ambiente. Se extrajeron los ápices radicales (2 a 3 mm), teñidos de color violeta intenso, bajo lupa con una gota de ácido acético al 40 % y finalmente, en un portaobjeto con carmín acético se aplastaron y se observaron los cariotipos en microscopio óptico. El protocolo ajustado sirvió para determinar que el número de cromosomas de células de *Prosopis* sp. de los Valles Calchaquíes, fue coincidente con el de *P. chilensis* y *P. alba* (2n=28).

CV 8

CARACTERIZACIÓN CITOGENÉTICA DE *Habranthus andalgalensis* RAVENNA (AMARYLLIDACEAE) DE MISIONES

Gianini Aquino A.C.¹, A.I. Honfi¹, J.R. Daviña¹. ¹Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal, Inst. de Biología Subtropical nodo Posadas (CONICET-UNaM), Misiones. E-mail: anita_gianini@hotmail.com

Habranthus es un género americano de bulbosas con potencial ornamental debido a sus cualidades florales. Recientemente se registró por primera vez *H. andalgalensis* en Misiones, Argentina cuyo testigo (Honfi 1921) esta depositado en el Herbario de la Universidad Nacional de Misiones (MNES). Los objetivos de este trabajo son determinar el número cromosómico y nivel de ploidía, describir el cariotipo y analizar la meiosis con técnicas convencionales y moleculares. Se presenta el primer registro cromosómico para la especie, con un complemento de $2n=2x=12$ y la fórmula cariotípica de 8 metacéntricos + 4 submetacéntricos. Se observó la presencia de microsatélites puntiformes en los brazos largos de los pares cromosómicos 2 y 6. La longitud total del complemento fue de 80,378 μm y una longitud media cromosómica de 6,698 μm . El cariotipo es levemente asimétrico, pertenece a la categoría 2A de Stebbins, y posee valores de asimetría intracromosómica (A1) e intercromosómica (A2) de Romero Zarco de 0,399 y 0,247 respectivamente. Mediante coloración fluorescente CMA/DA/DAPI se evidenciaron cuatro bandas CMA+ DAPI- en posición terminal en los pares cromosómicos con satélites. El comportamiento meiótico fue regular, con 6 bivalentes en metafase I y segregación normal. Los resultados obtenidos indican que se trata de una población diploide, con el número básico $x=6$ del género y que posee escasa heterocromatina rica en GC.

CV 9

ANÁLISIS CROMOSÓMICO Y REPRODUCTIVO DE *Paspalum lilloi* HACK., ENDÉMICA DE CATARATAS DEL IGUAZÚ

Reutemann A.V.², J.R. Daviña¹, E.J. Martínez², A.I. Honfi¹.¹Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal (IBS-CONICET-UNaM) nodo Posadas, Universidad Nacional de Misiones. ²Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE-CONICET-UNNE).

E-mail: ahonfi@gmail.com

Paspalum lilloi Hack. es una especie reófila perteneciente al grupo Bertoniana, endémica de las Cataratas del Iguazú, Misiones, Argentina. Dos colecciones del Parque Nacional Iguazú (Rua 127 y Martínez 3) fueron analizadas por su nivel de ploidía, cariotipo, comportamiento meiótico, viabilidad del polen y producción de semillas. Las dos accesiones presentaron 20 cromosomas ($2n=2x=20$), cariotipo unimodal y simétrico, con longitudes cromosómicas entre 1,6 μm y 2,8 μm . El tamaño genómico fue estimado como longitud total del complemento (45,39 μm) y volumen cromosómico (49,51 μm^3). Mediante triple coloración con cromomicina, distamicina y DAPI (CMA-DA-DAPI) se identificaron bandas CMA⁺ en un par de satélites. La meiosis fue analizada con tinción convencional y mostró un comportamiento normal, con formación de 10 II (28,6 %), 9II+2I (14,3 %), 8II+4I (40 %), 7II+6I (8,6 %), 6II+8I (8,6 %) en diacinesis y metafase I de las células madres del polen. La viabilidad del polen fue de 96,9-98,8 % y la germinación de los granos de polen sobre los estigmas, a las 3 hs post antesis fue del 47 %. La producción de semillas bajo condiciones de autopolinización fue de 93,61 %. Se presenta por primera vez el análisis cariomorfométrico de la especie siendo 20m la fórmula cariotípica encontrada. Se confirmó que el número haploide y básico de la especie es $n=x=10$ y que posee una meiosis normal con mayoría de bivalentes. Los resultados de compatibilidad polen-pistilo y la producción de semillas indican que se trata de una especie autógama.

CV 10

BANDEO C Y DAPI/CMA₃ EN TRES ESPECIES DIPLOIDES DE *Andropogon* (GRAMINEAE) DE LA SECCIÓN LEPTOPOGON

Hidalgo M.I.M.¹, E.J. Greizerstein², G.A. Norrmann¹. ¹Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE), Corrientes, Argentina. ²Facultad de Ciencias Agrarias, UNLZ, Llavallol, Argentina.

E-mail: mapyhidalgo@hotmail.com

En esta contribución se analizó la presencia de heterocromatina constitutiva en 3 especies diploides de *Andropogon*: en *A. gyrans*, los cromosomas metacéntricos mostraron Bandas C centroméricas en 3 pares e intersticiales en 1; 2 pares de bandas centroméricas DAPI+/CMA₃⁺ y 2 pares con bandas intersticiales DAPI+/CMA₃⁺ en un brazo y telomérica DAPI+/CMA₃⁺ en el otro; los submetacéntricos 1 par con bandas C intersticiales en brazo corto y 5 pares en brazo largo y bandas intersticiales DAPI+/CMA₃⁺, CMA₃⁺/DAPI⁻ y teloméricas CMA₃⁺/DAPI⁻, donde hubo un par con brazo corto heterocromático y satélite CMA₃⁺/DAPI⁻. En *A. macrothrix* el Bando C reveló fuertes señales centroméricas en los 20 cromosomas, 8 pares además mostraron señales teloméricas en un brazo o en ambos. Todos los cromosomas con fuerte señal centromérica DAPI+/CMA₃⁺ de los cuales 8 pares además presentaron brazos heterocromáticos y/o parcialmente heterocromáticos. En *A. selloanus* el Bando C reveló 7 pares metacéntricos con señales centroméricas y algunos además con bandas teloméricas e intersticiales; 2 pares submetacéntricos 1 con banda centromérica y señal telomérica en brazo largo y el resto señales intersticiales; el par telocéntrico con bandas metacéntricas y el satélite con señal C⁺. Todos mostraron bandas centroméricas DAPI+/CMA₃⁺. Los metacéntricos presentan además brazos heterocromáticos y/o parcialmente heterocromáticos; 2 pares submetacéntricos, ambos brazos parcialmente heterocromáticos y el par telocéntrico con brazo corto heterocromático donde uno de los cromosomas presenta un satélite con señal DAPI+/CMA₃⁺.

CV 11

TIPO Y DISTRIBUCIÓN DE LA HETEROCROMATINA EN *Zephyranthes citrina* BAKER (AMARYLLIDACEAE)

Daviña J.R.¹, A.I. Honfi¹, E. Tapia-Campos², R. Barba-Gonzalez².
¹Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal (IBS-CONICET-UNaM) nodo Posadas. ²Centro de Investigación y Asistencia en Tecnología y Diseño del Estado de Jalisco A.C. Biotecnología Vegetal (CIATEJ-CONACYT), México.
 E-mail: juliordavina@gmail.com

Zephyranthes comprende 50 especies que habitan América Subtropical y Tropical de las cuales en Argentina se encuentran 11 especies, que responden a una serie diploide, con tres números básicos $x=5, 6$ y 7 cromosomas. *Z. citrina* es nativa del Golfo de México y luego difundida hasta Sudamérica. Se estudiaron citogenéticamente por medio de tinción clásica y molecular los cromosomas en mitosis de *Z. citrina* con $2n=8x=48$, con el cariotipo formado por $20 m + 26 sm + 2 st$, y una longitud total del complemento de $271,31 \mu m$. Se observaron satélites en el brazo corto de los pares $8 m$ y $11 sm$. Con coloración triple fluorescente CMA/DA/DAPI, se observaron dos patrones de heterocromatina. Las bandas terminales ubicadas en el brazo corto de los cromosomas del par $8 (m)$ revelaron la presencia de un tipo de heterocromatina constitutiva CMA+/DAPI⁰, cuyo tamaño incluye al satélite y posee $1,6 \mu m$. En el par $11 (sm)$, se identificó en brazo corto una banda fluorescente CMA+/DAPI⁻, rica en GC, de $0,3 \mu m$ de longitud. La cantidad de heterocromatina corresponde al $0,7 \%$ del genoma. Los resultados caracterizan a *Z. citrina* octoploide y contribuyen al conocimiento de su estructura citogenómica.

CV 12

TAMAÑO GENÓMICO DE ESPECIES DE VALOR ORNAMENTAL DEL GÉNERO *Hippeastrum* HERB. (AMARYLLIDACEAE)

Navarro M.P.¹, H.I. Honfi¹, J.R. Daviña¹. ¹Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal, Instituto de Biología Subtropical (CONICET-UNaM), nodo Posadas, Misiones.
 E-mail: monicna@yahoo.es

Hippeastrum es un género americano de plantas perennes y bulbosas que pertenece a la tribu Hippeastreae y comprende alrededor de 50 a 80 especies y abundan los híbridos artificiales. El objetivo de este trabajo fue profundizar el conocimiento del genoma de algunas especies, coleccionadas en el nordeste argentino y sus ejemplares de herbario (Daviña 363, 656, 311, 596, Honfi 946, Arroyo Leuenerger 4641) están depositados en el Herbario de la Universidad Nacional de Misiones (MNES). Todas las especies son diploides ($2n=2x=22$), con cariotipo bimodal ($8m + 8 sm + 6 st$). El contenido de ADN se estimó mediante citometría de flujo con yoduro de propidio y se midieron al menos 10.000 núcleos por muestra. Se observaron los siguientes valores 2C de contenido de ADN: *Hippeastrum glaucescens* 29,99 pg, *H. iguazuanum* 28,75 pg, *H. argentinum* 31,77 pg, *H. reticulatum* 29,27 pg, *H. parodii* 31,18 pg y *H. teyucuarensis* 30,93 pg. El tamaño genómico medido en picogramos como en micras (longitud total del complemento cromosómico) son coincidentes en señalar que *H. iguazuanum* y *H. argentinum* poseen el genoma de menor y mayor tamaño, respectivamente. Se discuten los resultados obtenidos con otros parámetros cariotípicos y citogenómicos. Los resultados son un aporte a la caracterización citogenómica de poblaciones naturales y son útiles para la identificación, conservación y mejoramiento genético de especies ornamentales.

CV 13

ESTUDIO CITOGÉNICO EN LA GENERACIÓN F6 DE TRICEPIROS PRIMARIOS

Galván B.¹, E. Castillo¹, H. di Santo¹, E. Grassi¹, A. Ferreira¹, V. Ferreira¹. ¹Genética, Facultad de Agronomía y Veterinaria, UN Río Cuarto.

E-mail: braiangalvan@hotmail.com

La hibridación interespecífica es un método para incorporar caracteres deseables en germoplasmas de interés agronómico. En este trabajo se analizó el nivel de ploidía de 6 cruzas de tricepiro obtenidas utilizando como progenitores femeninos los triticales C94/528, Cumé-UNRC y Eronga-CIMMyT, todos $2n=6x=42$, y dos trigopiros como progenitores masculinos, Don Noé INTA ($2n=8x=56$) y SH16 INTA ($2n=6x=42$). Se determinó el número de bivalentes en células madres del polen (II/CMP) y se compararon las cruzas mediante pruebas t. El nivel de ploidía resultó $6x$. Las líneas segregantes provenientes de C94/528 presentaron $19,9 \pm 8,2$ y $20,3 \pm 5,8$ II/CMP en los cruzamientos con Don Noé y SH16 respectivamente, mientras que en las que se utilizó a Cumé se registraron $20,8 \pm 4,2$ y $20,7 \pm 3,3$ II/CMP y con Eronga $20,7 \pm 4,5$ y $20,7 \pm 6,2$ II/CMP. Las diferencias debidas al nivel de ploidía de los trigopiros fueron no significativas. Las cruzas de Cumé y Eronga con los trigopiros no presentaron diferencias significativas en los II/CMP pero C94/528 x Don Noé tuvo significativamente menor cantidad de II/CMP que Cumé x Don Noé ($t=-3,5^{***}$) y Eronga x Don Noé ($t=-3,0^{***}$). Similar resultado se observó al comparar C94/528 x SH16 vs. Cumé x SH16 ($t=-2,3^{**}$). Además se observaron cromosomas retrasados con mayor frecuencia en las cruzas con C94/528. Las diferencias observadas estarían indicando cierta inestabilidad genómica de C94/528, principalmente en la cruce con Don Noé, debido quizás a la mayor cantidad de genomas intervinientes y se confirmó la tendencia de estas tritíceas a estabilizarse en el nivel $6x$.

CV 14

CARIOTIPOS TETRAPLOIDES DE *Zephyranthes mesochloa* HERB. EX LINDL. (AMARYLLIDACEAE)

Zappani L.L.E.¹, A.I. Honfi¹, J.R. Daviña¹. ¹Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal, Inst. de Biología Subtropical, nodo Posadas (CONICET-UNaM), Misiones.

E-mail: leandrozappani@gmail.com

Zephyranthes mesochloa es una especie de amplia distribución al Sur de Sudamérica que presenta una gran variación cromosómica con individuos diploides y tetraploides con el número básico $x=6$. Recientemente se ha identificado una población localizada al sur de la provincia de Misiones. El objetivo de este trabajo es determinar mediante técnicas convencionales el número cromosómico y la fórmula cariotípica para compararla con los citotipos conocidos para esta especie. Los individuos estudiados presentaron $2n=26$ cromosomas con un complemento formado por 4 cromosomas metacéntricos (m) + 12 cromosomas submetacéntricos (sm) + 10 cromosomas subtlocéntricos (st). Esta fórmula cromosómica difiere sustancialmente de la presente en el citotipotetraploide $2n=4x=24$ que posee $8m + 8sm + 8st$, por lo que la diferencia no puede ser atribuida a la simple adición de dos cromosomas, sino que ocurriría por rearreglos en el genoma. Los índices de asimetría intracromosómica e intercromosómica de Romero-Zarco señalan que el citotipo $2n=26$ es levemente más asimétrico que el tetraploide, aunque ambos pertenecen a la categoría 3B de Stebbins. Los resultados indican que el citotipo $2n=26$ es hipertetraploide, hecho que amplía aún más el rango de variabilidad cromosómica para esta especie.

COMUNICACIONES LIBRES



FARMACOGENÉTICA

FG 1

ESTUDIO DE HAPLOTIPOS DEL GEN MDR1 EN EL DESENCADENAMIENTO DE LA PORFIRIA CUTÁNEA TARDÍA EN INDIVIDUOS CON VIH

Zuccoli J.¹, V. Melito^{1,2}, S. Ruspini¹, M.V. Rossetti^{1,2}, V. Parera¹, A. Batlle¹, A.N. Buzalah^{1,2}. ¹CIPYP-CONICET, Hospital de Clínicas.

²Departamento Química Biológica, FCEN, UBA.

E-mail: johannazuccoli@hotmail.com

Existen alrededor de 50 polimorfismos de nucleótido simple (SNP) para la expresión del gen de Resistencia a Multidrogas 1 (MDR1), 3 de alta frecuencia en los exones 12 (c.1236 C>T), 21 (c.2677G>T/A) y 26 (c.3435 C>T) que afectarían la expresión de la glicoproteína Pgp transportadora de xenobióticos y antirretrovirales. La Porfiria Cutánea Tardía (PCT) se desencadena por varios factores como fármacos y drogas de abuso. En nuestro país, 17 % de los PCT son portadores del virus de la inmunodeficiencia humana (VIH). Para evaluar el rol de los polimorfismos del gen MDR1 en el desencadenamiento de la PCT, se genotipificaron los exones 12, 21 y 26 en individuos controles, PCT y PCT-VIH mediante PCR-RFLP. La frecuencia del alelo polimórfico fue: exón 12: 0,33 (control, n=39); 0,59 (PCT, n=29) y 0,35 (PCT-VIH, n=39); exón 21: 0,45 (control, n=40); 0,48 (PCT, n=41) y 0,62 (PCT-VIH, n=34); exón 26: 0,36 (control, n=57); 0,52 (PCT, n=43) y 0,55 (PCT-VIH, n=44). Estos resultados indicaron diferencias significativas ($p < 0,05$) entre los grupos: control *vs.* PCT (exones 12 y 26), control *vs.* PCT-VIH (exones 26 y 21) y PCT *vs.* PCT-VIH (exón 12). Se analizaron los haplotipos probables usando el programa SNPStats. El haplotipo CCG (*wild type*) predominó en el grupo control seguido del TTT (polimórfico). En cambio en el grupo PCT esta relación se invirtió sin diferencia significativa con el PCT-VIH. Estos hallazgos indicarían que el desarrollo de PCT en pacientes VIH no se relacionaría con una menor expresión de MDR1.

FG 2

POLIMORFISMOS DE NUCLEÓTIPO SIMPLE EN GENES DE VÍAS DE METABOLISMO DE DROGAS COMO PREDICTORES DE RESPUESTA AL PROTOCOLO DE RADIOQUIMIOTERAPIA EN CECC

Kuhlmann P.A.¹, M.E. Melendez¹, A.C. De Carvalho¹, A.C. Laus¹, P.R. De Marchi², A.A. Jacinto³, A.E. Mamere³, C.R. Santos²,

L.S. Viana², A.L. Carvalho^{1,2}. ¹Centro de Pesquisa em Oncologia Molecular, Hospital de Câncer de Barretos, Fundação Pio XII, Barretos, São Paulo, SP, Brasil. ²Workstation de Oncologia de Cabeça e Pescoço, Hospital de Câncer de Barretos, Fundação Pio XII, Barretos, São Paulo, SP, Brasil. ³Radiología, Hospital de Câncer de Barretos, Fundação Pio XII, Barretos, São Paulo, SP, Brasil.

E-mail: pamelangeliquekuhlmann@gmail.com

El carcinoma epidermoide de cabeza y cuello (CECC) abarca tumores malignos que surgen de la mucosa del tracto aérodigestivo superior, las glándulas salivales y senos paranasales. La platina y los taxanos son los principales quimioterapéuticos utilizados para el tratamiento de CECCs localmente avanzado, no obstante entre 10 % a 40 % de los pacientes sometidos a este tratamiento presentan resistencia. Los polimorfismos de nucleótidos simples (SNPs) en genes implicados en vías de metabolismo de drogas pueden afectar la función de sus respectivas proteínas modulando la respuesta terapéutica. Así, presentamos en este trabajo la identificación de SNPs en las vías de las drogas platina y taxano en pacientes con CECC localmente avanzado, candidatos a radioquimioterapia. La plataforma Ion Torrent fue utilizada para la secuenciación de bibliotecas conteniendo 3.223 SNPs de 172 genes. Se encontraron un total de 327 SNPs. De éstos, 17 mostraron asociación significativa con la respuesta al tratamiento. La presencia de los SNPs rs870995, rs79853077, rs12920589, rs4148750 y rs1113129 mostraron una asociación significativa con respuesta favorable al tratamiento. Por otro lado, la presencia de los SNPs rs11572103, rs41292782, rs7640662, rs2849380 y rs1871450 mostraron una asociación significativa con resistencia al tratamiento. Además, la ausencia de otros 7 SNPs reveló una asociación significativa con respuesta beneficiosa al tratamiento. Estos resultados evidencian que genes involucrados en la farmacocinética y farmacodinámica pueden ser biomarcadores predictivos de respuesta.

FG 3

DETERMINACIÓN DE LA FRECUENCIA ALÉLICA DE LOS POLIMORFISMOS DEL RECEPTOR (5-HTR2A) Y TRANSPORTADOR (SLC6A4) DE SEROTONINA EN LA POBLACIÓN MARPLATENSE

Perez Maturo J.^{1,2}, Y. Videla^{1,2}, V. Di Gerónimo², S. Quintana².

¹FCEyN, Universidad Nacional de Mar del Plata. ²Laboratorio de Biología Molecular. Fares Taie Instituto de Análisis, Mar del Plata, Argentina.

E-mail: josefinap.m@hotmail.com

Alrededor del 40 % de los pacientes psiquiátricos no responde al medicamento prescripto o presenta efectos adversos. El tratamiento farmacológico más adecuado puede seleccionarse en base a la genotipificación del receptor 2A (5-HTR2A) y del transportador (SLC6A4) de serotonina. El gen 5-HTR2A presenta el SNP 1438 G/A; el genotipo GG se asocia a una mayor expresión del gen y a una mayor respuesta a los fármacos. El gen SLC6A4 presenta dos polimorfismos: 5-HTTLPR, que consiste en una inserción/delección de 44 pb y genera dos variantes alélicas, una de brazo corto (S) y una de brazo largo (L) y 5-HTTVNTR caracterizado por 9, 10 o 12 copias de una región de 16-17bp; las variantes cortas se asocian a una menor transcripción del gen y a una menor concentración y funcionalidad de la proteína. Con el objetivo de obtener las frecuencias génicas y alélicas de los polimorfismos mencionados en una muestra de la población marplatense se genotipificaron por PCR y PCR-RFLP 158 individuos no relacionados para SNP 1438 G/A y 275 para 5-HTTLPR y 5-HTTVNTR, validándose las técnicas por secuenciación. Las frecuencias obtenidas fueron: para el polimorfismo 1438 G/A: 51 % G/G: 36 %, A/A: 13 % (Frecuencia alélica G: 0,62; A: 0,38). Para el polimorfismo 5-HTTVNTR 12/12: 36 %, 12/10: 43 %; 10/10: 21 % (Frecuencia alélica 10: 0,43; 12: 0,57) y para el polimorfismo 5-HTTLPR L/L: 15 %; L/S: 64 %; S/S: 21 % (Frecuencia alélica L: 0,47; S: 0,53). Este estudio aportará datos de utilidad para investigaciones que requieran el uso de estos polimorfismos como marcadores genéticos vinculados a la respuesta a psicofármacos en nuestra población.

COMUNICACIONES LIBRES



GENÉTICA DE MICROORGANISMOS

GMI 1

DETECCIÓN MOLECULAR DE *Candidatus liberibacter asiaticus* EN PLANTAS DE CÍTRICOS DE LA PROVINCIA DE MISIONES

Redes J.¹, J.P. Agostini¹. ¹Laboratorio de Biología Molecular, EEA INTA Montecarlo.

E-mail: jonathanfr28@hotmail.com

Candidatus Liberibacter asiaticus (CLAS) es una bacteria Gram negativa en el floema de árboles cítricos que causa una enfermedad denominada Huanglongbing o HLB. Las principales vías de transmisión de la bacteria son mediante un insecto vector *Diaphorina citri* y por material de germoplasma. En los estados avanzados de la enfermedad se observa en hojas un moteado de color amarillo con un verde irregular asimétrico, engrosamiento y aclaración de las nervaduras y defoliación del árbol. Las frutas pierden su eje central, hay presencia de goma en el albedo, son totalmente ácidas y producen aborto de semillas, con posterior caída de frutas. El objetivo de este trabajo fue detectar la presencia del agente etiológico del HLB en muestras de plantas de cítricos provenientes de diferentes localidades de la provincia de Misiones. Luego de un macerado con nitrógeno líquido de nervaduras de hojas con síntomas, se realizó una extracción de ADN por el método CTAB. La detección molecular de la bacteria fue mediante una Nested PCR utilizando cebadores específicos para una región del gen codificador del ADN ribosomal 16S de CLAS. Los productos de PCR se visualizaron en gel de agarosa al 2 %. De un total de 112 muestras analizadas se detectaron 23 plantas positivas. El análisis de tejido vegetal mediante técnicas moleculares es esencial para una detección rápida de la enfermedad, realizando así una eliminación temprana de los focos de infección y evitando epidemias.

GMI 2

APLICACIÓN DE LA TÉCNICA DE HIGH RESOLUTION MELTING PARA LA IDENTIFICACIÓN DE BACTERIAS DEGRADADORAS DE HIDROCARBUROS

Izzo S.A.¹, S. Quintana², M. Costagliola¹, S. Peressutti¹. ¹Gabinete de Biología Molecular y Microbiología del Instituto Nacional de Investigación y Desarrollo Pesquero (INIDEP). ²Área de Biología Molecular de Fares Taie, Instituto de Análisis.

E-mail: sizzo@inidep.edu.ar

Los hidrocarburos poliaromáticos (HPAs) representan un peligroso agente contaminante de ambientes acuáticos debido a sus propiedades tóxicas, mutagénicas y carcinogénicas, y a su capacidad de bioacumularse. El Río de la Plata es un ambiente muy productivo desde el punto de vista ecológico y pesquero. Sin embargo, el mismo se ve afectado por la presencia de diversos hidrocarburos, como HPAs, originados a partir de la actividad portuaria e industrial. La degradación de hidrocarburos a cargo de bacterias autóctonas de un ambiente contaminado es una opción atractiva para eliminar estos compuestos de manera natural. La detección de bacterias degradadoras a través de un método de diagnóstico rápido y eficiente, constituye una manera importante de promover la implementación de técnicas de biorremediación. El objetivo de este trabajo fue evaluar el uso de la técnica de *High Resolution Melting* (HRM) como método rápido de identificación de bacterias degradadoras de HPAs, aisladas de la desembocadura del Río de la Plata. Se realizó la amplificación por PCR en tiempo real de una región del gen ARNr 16S a partir de ADN de 29 cepas, previamente identificadas por secuenciación del ARNr 16S y evaluadas según su capacidad de degradación por HPLC. Mediante el análisis de HRM se lograron identificar 10 géneros distintos y dentro del género *Pseudomonas* se detectaron 3 patrones de HRM que logran diferenciarlas a nivel de especie. En este trabajo se logró implementar un método rápido y eficiente de HRM para la detección y diferenciación de bacterias degradadoras de hidrocarburos en el ambiente.

COMUNICACIONES LIBRES



GENÉTICA DE POBLACIONES Y EVOLUCIÓN

GPE 1

VARIABILIDAD GENÉTICA DEL GATO (*Felis catus*) MEDIANTE MARCADORES DEL PELAJE EN CARTAGENA, COLOMBIA

Montes Y.¹, Y. Cardales¹, E. Pardo¹. ¹Universidad de Córdoba.
E-mail: kikepardoperez@yahoo.com

Se determinó la variabilidad genética del gato doméstico (*Felis catus*) utilizando marcadores del pelaje en las poblaciones de Cartagena, Bolívar-Colombia. Fueron fenotipados un total de 472 gatos mediante observaciones en recorridas por las zonas urbanas en Cartagena, utilizando la nomenclatura recomendada por el *Committe on Standardized Genetic Nomenclatura for Cats*, atendiendo a los marcadores fenotípicos: Orange, Agouti, Tabby, Dilution, Long hair, Spotting White y Dominant White. Se calcularon los parámetros genéticos poblacionales: frecuencia alélica, diversidad genética, flujo génico, equilibrio Hardy-Weinberg y distancia genética y se infirieron las relaciones filogenéticas entre las poblaciones de gatos. Se encontró que el marcador non-agouti fue el de mayor frecuencia mientras los genes Tabby blotched y Dominant White presentaron los valores más bajos. Se reporta la presencia del alelo Tabby abyssinian para Cartagena. La mayor parte de la diversidad genética se encontró dentro de las poblaciones (HS) y poca entre las poblaciones (DST) y un elevado flujo génico; se observó un exceso de heterocigotos a nivel poblacional, no hubo equilibrio Hardy-Weinberg. Las poblaciones se encuentran muy relacionadas genéticamente, además se evidenció una posible selección natural y artificial de los marcadores Non-agouti y Tabby abyssinian.

GPE 2

VARIACIÓN GENÉTICA INTRA E INTER POBLACIONAL DE *Nothofagus alpina* Y *Nothofagus obliqua* EN CARACTERES ADAPTATIVOS DE PLÁNTULAS

Duboscq V.G.^{1,2}, F.J. Letourneau¹, S. Zuki², M.J. Pastorino³.
¹INTA EEA Bariloche, Campo Forestal General San Martín, El Bolsón. ²INTA EEA Bariloche, Unidad de Genética Ecológica y Mejoramiento Forestal, Bariloche. ³Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET).
E-mail: duboscq.virginia@inta.gob.ar

Conocer los patrones de variación genética de una especie es relevante para su domesticación. Con este fin se estudió la variación genética en caracteres de plántulas de poblaciones naturales argentinas de *Nothofagus alpina* (Na) y *Nothofagus obliqua* (No), dos especies forestales emparentadas de alto potencial productivo. Se estableció un ensayo con 7 poblaciones de Na (600 plantas de 75 familias), y otro con 8 poblaciones de No (648 plantas de 81 familias), ambos en DBCA con 8 bloques. Al completar la primera temporada de crecimiento se midió altura total (AT), diámetro al cuello, largo de raíz (LR), peso seco del tallo y de raíces, y se calculó su cociente. Se realizó un ANOVA con un modelo lineal mixto por especie, con población como factor fijo y familia y bloques como aleatorios. En No, Epulauquen resultó la población con mayor variación intrapoblacional como promedio de las 6 variables, tanto en términos de h^2 (0,37) como de CVA (44,1), mientras que Pilo Lil fue la menos variable ($h^2=0,03$; CVA=5,45). En Na la población más variable fue Tromen ($h^2=0,98$; CVA=44,53), mientras que la menos variable fue Tren Tren ($h^2=0,04$; CVA=4,60). En el promedio de las 6 variables, la diferenciación de las poblaciones resultó moderada tanto para Na (QST=0,21) como para No (QST=0,19), siendo AT la variable más discriminante para Na (QST=0,42) y LR para No (QST=0,39). Estos resultados reflejan la importancia de considerar la procedencia para fines de conservación así como de uso de los acervos genéticos de ambas especies.

GPE 3

VARIABILIDAD Y ESTRUCTURA GENÉTICA DE POBLACIONES DEL MORFOTIPO CHAQUEÑO DE *Turnera sidoides* SUBSP. *Pinnatifida* (PASSIFLORACEAE) EN EL GRAN CHACO

Paredes E.N.^{1,2}, E.M.S. Moreno^{1,2}, V.G. Solís Neffa^{1,2}. ¹Instituto de Botánica del Nordeste (UNNE-CONICET). ²Facultad de Ciencias Exactas, Naturales y Agrimensura (UNNE).
E-mail: sariu_200@hotmail.com

El Gran Chaco es una de las regiones de mayor importancia socio-ambiental de Sudamérica, aunque el cambio de uso de la tierra ha modificado notablemente el paisaje de esta región. A fin de evaluar la relación entre las características del paisaje y el ambiente chaqueño con los patrones de estructuración genética y el impacto de la fragmentación del hábitat y el uso de la tierra en la conectividad funcional de las poblaciones, se analizó la variabilidad y estructura genética de 21 poblaciones del morfotipo chaqueño de *Turnera sidoides* subsp. *pinnatifida* que crecen en diferentes ecorregiones y unidades ambientales del Gran Chaco, empleando marcadores moleculares. Los resultados mostraron que la variabilidad genética está contenida principalmente en las poblaciones, regiones y subregiones. La combinación de la información genética y territorial reveló que la conectividad funcional entre las poblaciones es restringida como resultado de una conectividad estructural limitada. Las barreras al flujo génico detectadas coinciden con los principales ríos, las características topográficas, climáticas y biogeográficas del Gran Chaco. La asociación entre las diferencias genéticas de las poblaciones y las características del paisaje sugiere que la variación genética del morfotipo chaqueño tendría características adaptativas. Algunas poblaciones con mayor variabilidad genética se encontraron en zonas de avance de la frontera agropecuaria y uso productivo potencial, por lo que la fragmentación del hábitat podría afectar las características genéticas y demográficas del morfotipo chaqueño.

GPE 4

EVIDENCIAS MORFOMÉTRICAS DE ESTRUCTURACIÓN POBLACIONAL EN LA MOSCA SUDAMERICANA DE LA FRUTA (*Anastrepha fraterculus*)

Gómez Cendra P.V.^{1,2}, L.E. Paulin^{1,2}, J.C. Vilardi^{1,2}. ¹Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, CABA, Argentina. ²Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires, Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), CABA, Argentina.
E-mail: paugomez@ege.fcen.uba.ar

Anastrepha fraterculus es una plaga de frutos distribuida desde el sur de EEUU hasta el centro de Argentina. Para evaluar su estructura poblacional se analizó la variación del fenotipo multivariado mediante un muestreo estratificado en un monte de guayabas en Horco Molle, Tucumán. Se midieron 6 rasgos (Largo de Ala y Tórax y Ancho de Ala, Cabeza y Cara) en 140 moscas emergidas de 27 frutos provenientes de 9 árboles. Se analizaron los componentes de la varianza (CV) para un modelo lineal con factores aleatorios anidados (árboles/frutos/individuos). Se aplicaron 3 métodos estadísticos: análisis univariados usando máxima verosimilitud restringida (1) o cadenas de Markov-Monte Carlo (MCMC); (2) análisis multivariado por MCMC; (3), con los paquetes lme4 y MCMCglmm del programa R. Los análisis 1 y 2 fueron consistentes entre sí e indicaron que los CV más importantes eran individuos de un mismo fruto (64–65 %) y frutos dentro de cada árbol (34–35 %), mientras que la varianza entre árboles (0–0,4 %) no sería significativa. Sin embargo, el análisis multivariado (3) mostró una contribución mayor de la varianza entre árboles (41 %) que las varianzas entre frutos (29 %) y entre individuos (30 %). Las diferencias entre estos resultados se deberían a las covarianzas entre rasgos que no son consideradas en los análisis univariados. Los resultados sugieren que la calidad del fruto y las relaciones de competencia intra e interespecífica por el recurso afectarían el fenotipo multivariado que, a su vez, podría tener consecuencias sobre la aptitud y capacidad de dispersión de los individuos.

GPE 5

IDENTIFICACIÓN TAXONÓMICA DE UNA POBLACIÓN DUDOSA DE *Festuca pallescens* A TRAVÉS DE ITS

López A.S.^{1,2}, M.M. Azpilicueta¹, D.R. López³, G.L. Siffredi¹, P. Marchelli^{1,2}. ¹Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, EEA Bariloche. ²Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Argentina. ³Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, Estación Forestal Villa Dolores. E-mail: lopez.aldana@inta.gob.ar

Festuca pallescens es una especie nativa de gran valor forrajero que se distribuye en diversos ambientes en Patagonia. En principio, con el fin de evaluar la diversidad genética de esta especie a lo largo de un gradiente pluviométrico, se muestrearon 10 poblaciones desde Bariloche hasta la meseta de Somuncurá. Se realizó una caracterización preliminar de la variabilidad genética mediante microsatélites transferidos de otras Poáceas que resultaron polimórficos en esta especie. La mayoría de las poblaciones presentaron patrones similares de variación en los microsatélites y compartieron alelos, aunque una de ellas perteneciente al sitio de Somuncurá se diferenció notablemente del resto. Con el objetivo de identificar taxonómicamente las poblaciones y determinar si las poblaciones de Somuncurá pertenecen a la misma especie, se utilizó la región interna completa del gen nuclear ribosomal 18S-5.8S-26S para establecer una relación filogenética entre las poblaciones. Se secuenciaron individuos de las 10 poblaciones y se compararon con la otra especie local, *Festuca argentina*. Los análisis indicaron que las poblaciones de Somuncurá se asemejan más a *F. argentina* que a *F. pallescens*. Sin embargo, se detectan también diferencias puntuales entre los individuos de la población Somuncurá y *F. argentina*, por lo que no se descartan procesos de hibridación.

GPE 6

EVALUACIÓN POBLACIONAL DEL GATO DOMESTICO (*Felis catus*) EN PLANETA RICA-CÓRDOBA (COLOMBIA)

Vives J.¹, T. Cavadia¹, E. Pardo¹. ¹Departamento de Biología, Facultad de Ciencias, Universidad de Córdoba, Colombia. E-mail: josevives12@hotmail.com

El objetivo de este trabajo fue evaluar la variabilidad genética en las poblaciones de gatos domésticos (*Felis catus*) en el municipio de Planeta Rica-Córdoba. Se realizaron muestreos en 6 barrios: Villa Dina, Porvenir, 22 de Agosto, Centro, Los Ángeles y San Roque. Los datos se obtuvieron mediante observación directa de los marcadores: Agouti (A/a), Tabby (Tb/Tm), Orange (O/o), Dilution (D/d), Spotting White (S/s), Dominant White (W/w) y Long hair (L/l) que codifican características morfológicas con respecto a la coloración del pelo y largo de éste. Se encontró que el marcador con la frecuencia alélica más elevada fue Dominant White, los marcadores Orange y Spotting White se encontraron en equilibrio de Hardy-Weinberg, además presentaron bajos niveles de heterocigosidad. Se encontró que en las subpoblaciones de San Roque y 22 de Agosto mostraron la mayor y menor heterocigosidad respectivamente; además se observó que el marcador con los mayores niveles de heterocigosidad fue Long hair y la más baja fue el marcador Dominant White. El dendograma obtenido para las subpoblaciones de Planeta Rica muestra la similitud entre las subpoblaciones Centro, Los Ángeles, San Roque y 22 de Agosto, evidenciando la cercanía geográfica entre ellas. A nivel Colombia, el dendograma obtenido muestra como Planeta Rica se agrupa con las poblaciones del interior, lo cual evidencia su semejanza genética con poblaciones como Bogotá.

GPE 7

VARIACIÓN DEL GEN COMT EN LA POBLACIÓN DE RESISTENCIA Y SU ASOCIACIÓN CON LA SENSIBILIDAD AL DOLOR

González R.¹, D.M. Hohl¹, L.A. Glesmann¹, G.P. Di Santo Meztler¹, C.I. Catanesi^{1,2}. ¹Laboratorio de Diversidad Genética, IMBICE, La Plata, Buenos Aires. ²Facultad de Ciencias Naturales y Museo, UNLP, La Plata, Buenos Aires.
E-mail: gonzalezrebe85@gmail.com

La sensibilidad al dolor responde a múltiples factores, entre otros, la información genética de cada individuo. El gen COMT codifica una enzima responsable de controlar la neurotransmisión dopaminérgica y adrenérgica, regulando la señalización del dolor. Este gen presenta diversos SNPs que pueden afectar su actividad metabólica. Con el objetivo de conocer la variación de COMT en nuestra población se analizaron 5 polimorfismos del gen en la población de Resistencia (n=108). Se tipificaron rs740603, rs6269, rs4633 y rs4680 por PCR-RFLP, y rs4818 por PCR alelo-específica. La diversidad nucleotídica media hallada fue de 48,12 % +/- 38,54 y se observó ajuste al equilibrio de Hardy-Weinberg (test exacto). Los datos resultaron significativamente diferentes de los obtenidos en una muestra hospitalaria bonaerense (test exacto de diferenciación), con valores de heterocigosis entre 46,25 % y 58,33 %, mayores que los hallados en bonaerenses. Se evaluó la posible asociación de los SNPs con la sensibilidad al dolor mediante datos de visitas odontológicas y de consumo de analgésicos (n=80, test de Kruskal-Wallis). Si bien los valores P obtenidos no fueron significativos, se observó una tendencia para rs740603 en dolor odontológico y para éste y rs4680 en el consumo de analgésicos (P=0,05 a 0,10). Los datos hallados sugieren que la población de Resistencia posee una composición genética particular actuando en la expresión de este complejo fenotipo. La contribución nativa americana evidenciada en datos de linajes maternos sería responsable de los resultados hallados.

GPE 8

QTL PARA TERMOTOLERANCIA DE *Drosophila melanogaster* EN EL AMBIENTE TÉRMICO NATURAL

Borda M.¹, P. Sambucetti¹, F.H. Gomez¹, F.M. Norry¹. ¹Laboratorio GERES, Departamento de Ecología, Genética y Evolución, FCEyN, IEGEBA (CONICET-UBA).
E-mail: fnorry@ege.fcen.uba.ar

El objetivo del presente trabajo fue investigar la base genética de la resistencia al estrés por alta temperatura en condiciones naturales durante el estadio pre-adulto del ciclo de vida en el insecto modelo *Drosophila melanogaster*. Se utilizaron líneas RIL (*Recombinant Inbred Lines*) previamente obtenidas, que derivan del cruzamiento entre una línea muy sensible al calor y una línea muy resistente al calor. Se midió la sobrevivencia larvaria en cultivos de bananas en el campo en el verano de 2015. Para ello se sembraron 40 huevos por RIL en cada banana, con dos réplicas de cultivo por RIL. Las moscas emergidas fueron colectadas para registrar el número de machos y hembras emergidos desde cada fruto. La temperatura fue monitoreada a lo largo del experimento. Este experimento se realizó en verano tardío cuando se registraron temperaturas aún elevadas. Se estimó la sobrevivencia larvaria como la proporción de moscas emergidas. Con estos datos se realizó un mapeo del intervalo compuesto implementado con el programa QTL-Cartographer. Se identificaron *QTL* (*Quantitative Trait Loci*) de gran efecto para la sobrevivencia larvaria y emergencia en condiciones de calor. Los *QTL* identificados para la resistencia al calor en el estadio pre-adulto co-localizan (solapan) con *QTL* identificados en estudios previos en la mosca adulta, particularmente en la banda 10 del cromosoma X. Estos resultados indican una alta concordancia entre *QTL* identificados en condiciones controladas de laboratorio y *QTL* en el ambiente natural.

GPE 9

RESPUESTA AL ESTRÉS TÉRMICO DURANTE ESTADIOS TEMPRANOS EN GERMOPLASMA SILVESTRE Y CULTIVADO DE *Helianthus annuus* L.

Hernández F.¹, A. Presotto¹, M. Poverene¹. ¹Departamento de Agronomía, UNS, CERZOS-CONICET.

E-mail: fhernandez@cerzos-conicet.gob.ar

La producción de girasol (*H. annuus* L.) en Argentina ha sido desplazada de la zona núcleo de la Región Pampeana hacia ambientes con menor potencial de rendimiento y mayor variabilidad ambiental, esto sumado a la opción de distintas fechas de siembra hace que el cultivo de girasol sea expuesto con frecuencia a estrés térmico. El objetivo del trabajo fue identificar fuentes de variabilidad en la respuesta a estrés térmico. Se evaluaron poblaciones silvestres de *H. annuus* junto con materiales cultivados en distintos tratamientos de estrés por frío (-2 y -4° C durante 3 y 4 hs) y calor (52 y 54° C durante 2 y 3 hs), el porcentaje de supervivencia fue el indicador de tolerancia utilizado. Mediante ANOVA se evaluó el efecto del germoplasma (silvestre *vs.* cultivado) y el efecto del biotipo anidado en el germoplasma. En la respuesta al estrés por frío, el efecto germoplasma no fue significativo mientras que el efecto biotipo fue significativo ($p=0,05$), la variabilidad fue encontrada dentro del germoplasma silvestre. En la respuesta al estrés por calor, el efecto germoplasma fue significativo ($p=0,0001$), los materiales cultivados mostraron una mayor tolerancia mientras que la variabilidad dentro de germoplasma no fue significativa. Estos resultados preliminares sugieren que la variabilidad encontrada en biotipos silvestres en respuesta a bajas temperaturas podría ser utilizada en programas de mejoramiento para aumentar la tolerancia a frío de los materiales cultivados mientras que la tolerancia a altas temperaturas podría estar ya presente en el germoplasma cultivado.

GPE 10

VARIABILIDAD MORFOLÓGICA EN POBLACIONES NATURALES DE ESPECIES POLIPLOIDES SEXUALES DE *Paspalum*

Schedler M.¹, E.A. Brugnoli¹, A.L. Zilli¹, C.A. Acuña¹, A.I. Honfi², E.J. Martínez¹. ¹Instituto de Botánica del Nordeste, CONICET-UNNE. ²Instituto de Biología Subtropical, CONICET-UNaM, Misiones.

E-mail: schedlermara@gmail.com

Los estudios de diversidad genética son importantes para la conservación y uso sustentable de los recursos naturales. El objetivo del trabajo fue evaluar la variabilidad morfológica en cuatro especies tetraploides sexuales del género *Paspalum*. Se usaron dos especies autoestériles, *Paspalum durifolium* y *P. ionanthum*, y dos autofértiles, *P. regnellii* y *P. urvillei*. Se evaluaron cinco poblaciones por especie de 20 individuos cada una. Se analizaron 7 variables vegetativas y 6 reproductivas. Se utilizó el CV para estimar la diversidad intra-poblacional, el ANOVA para estimar la diversidad inter-poblacional y el índice de Shannon para conocer la diversidad total de cada especie. Se observó variación intra-poblacional en *P. durifolium* para las variables vegetativas largo del 2° entrenudo y largo de la 2° vaina foliar. En general, las variables reproductivas no mostraron variación intra-poblacional. Todas las variables analizadas mostraron diferencias significativas ($p<0,05$) en las poblaciones de las 4 especies analizadas con excepción de *P. durifolium* que no mostró diferencias significativas para largo de la inflorescencia. El índice de Shannon fue de 1,58, 1,66, 1,81 y 1,85 para *P. regnellii*, *P. urvillei*, *P. ionanthum* y *P. durifolium*, respectivamente. Los caracteres vegetativos fueron más informativos para medir la variación morfológica en las especies poliploides sexuales. La diversidad observada fue menor en las poblaciones naturales de las especies autofértiles con respecto a las especies autoestériles lo cual estaría en relación a su sistema de polinización.

GPE 11

ESTIMA DEL ROL DEL FLUJO GÉNICO MEDIADO POR POLEN *VERSUS* EL FLUJO GÉNICO MEDIADO POR SEMILLA BAJO AISLAMIENTO POR DISTANCIA BASADA EN REGRESIONES

Barrandeguy M.E.^{1,2,3}, M.V. García^{1,2,3}. ¹Cátedra de Genética de Poblaciones y Cuantitativa, Departamento de Genética, FCEQyN, UNaM. ²Instituto de Biología Subtropical, Nodo Posadas (UNAM-CONICET). ³Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas.

E-mail: ebarran@fceqyn.unam.edu.ar

Las poblaciones que se encuentran suficientemente apartadas entre sí o que experimentan niveles bajos de flujo génico presentarán aislamiento por distancia. El análisis de la diferenciación genética en genomas con diferentes modos de herencia permite el estudio del rol relativo de los niveles de flujo génico mediado por polen y por semilla. Se propone el estimador $r_{IBD} = (p^2)/(s^2) = (n_2 - 2c_2)/(c_2)$, donde n_2 y c_2 son las varianzas de dispersión en marcadores de herencia biparental y uniparental, respectivamente. El estimador propuesto permite conocer el rol relativo del flujo génico por polen en relación al flujo génico por semilla bajo aislamiento por distancia para especies hermafroditas. Para su estimación se propone el empleo de las pendientes de las regresiones entre $F_{ST}/(1 - F_{ST})$ y las distancias geográficas entre las poblaciones. Para testar el estimador propuesto se realizaron 400 simulaciones empleando el programa IBDsim bajo condiciones que representaron dos escenarios alternativos y se emplearon datos empíricos de poblaciones naturales de *Quercus lobata* (Ne'e) disponibles en el repositorio digital Dryad. En ambos análisis, r_{IBD} representó una estima de la varianza de dispersión por polen *versus* la varianza de dispersión por semillas y reflejó el rol relativo del flujo génico por polen *versus* el flujo génico por semilla bajo aislamiento por distancia.

GPE 12

ANÁLISIS DE CORRESPONDENCIA CANÓNICA COMO HERRAMIENTA PARA IDENTIFICAR POSIBLE ACCIÓN AMBIENTAL SOBRE REGIONES SSRNU EN POBLACIONES DE CURUPAY

García M.V.^{1,2,3}, M.E. Barrandeguy^{1,2,3}. ¹Cátedra de Genética de Poblaciones y Cuantitativa, Departamento de Genética, FCEQyN, UNaM. ²Instituto de Biología Subtropical, Nodo Posadas (UNAM-CONICET). ³Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas.

E-mail: vgarcia@fceqyn.unam.edu.ar

El estudio de la relación entre las frecuencias alélicas de determinados loci con variables ambientales permite identificar loci de relevancia ambiental asumiendo que la selección natural genera cambios en las frecuencias alélicas en loci ligados a genes con valor adaptativo. El análisis de correspondencia canónica es un análisis de correspondencia en el que regresiones múltiples ponderadas se utilizan para representar los ejes como una combinación lineal de las variables explicativas. Se analizaron las frecuencias alélicas de ocho loci SSRnu en individuos de curupay (*Anadenanthera colubrina* var. *cebil*) provenientes de dos regiones biogeográficas, Paranaense y Yungas, para relacionarlas con siete variables climáticas. Mediante el uso de DIVA GIS y Bioclim, el valor de cada variable fue extraído de acuerdo a la posición geográfica de cada individuo. Los ordenamientos canónicos de seis loci resultaron estadísticamente significativos y sólo en tres de ellos (Ac11.2, Ac41.1 y Ac162.1) la variación de sus frecuencias alélicas puede ser explicada, en parte, por las variables ambientales consideradas. Para estos loci, en promedio, el 29 % de la variación total es explicada por las siete variables climáticas. Los dos primeros ejes canónicos contienen el 77 % de la variación explicada, resumiendo el 1er eje el 22,33 % de la variación total. Para los tres loci la variable Temperatura Media Anual fue la más explicativa separando a los individuos según la región biogeográfica de origen. Para este análisis se aplicó el software Vegan: *Community Ecology Package*, R package versión 2.3-0.

GPE 13

RELACIONES FILOGENÉTICAS EN *Nacobbus aberrans sensu lato* EMPLEANDO EL GEN CITOCROMO OXIDASA I

Lax P.¹, J.C. Rondan Dueñas², A.J. Andrade³, C.N. Gardenal⁴, M.E. Doucet¹. ¹IDEA (CONICET-UNC) y Centro de Zoología Aplicada, Facultad de Ciencias Exactas, Físicas y Naturales, Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba. ²CEPROCOR, Centro de Excelencia de Productos y Procesos, Córdoba, Córdoba. ³INTA Abra Pampa, Jujuy. ⁴IDEA (CONICET-UNC) y Cátedra de Genética de Poblaciones y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas, Físicas y Naturales, UNC, Córdoba.
E-mail: plax@efn.uncor.edu

El nematodo fitófago *Nacobbus aberrans sensu lato* posee estatus cuarentenario en mérito a la capacidad de daño que ocasiona a la agricultura. Por la variabilidad que muestran sus poblaciones, principalmente a nivel de la región ITS del ADN ribosomal, se ha sugerido que comprendería varias especies. El ADN mitocondrial ha mostrado ser un eficiente marcador para resolver complejos de especies. Por el momento no existen secuencias de este nematodo publicadas en el GenBank. Se analizaron las relaciones filogenéticas entre 15 poblaciones de distinto origen geográfico (13 argentinas, 1 ecuatoriana y 1 boliviana), en base a una secuencia parcial del gen citocromo oxidasa I (COI). Se extrajo ADN de ejemplares juveniles, se amplificó y secuenció un fragmento de 310 pb. Análisis con *Neighbour Joining* y *Maximum Likelihood* permitieron diferenciar tres grupos con altos valores de soporte estadístico: I) poblaciones de Catamarca, Santa Fe, Córdoba, Buenos Aires, Mendoza y Tucumán; II) poblaciones de Jujuy y Bolivia; III) una población de Ecuador. El agrupamiento observado coincidió con resultados previos obtenidos con la región ITS; esto sugiere que el gen COI sería un buen marcador molecular para dilucidar la situación taxonómica de este nematodo.

GPE 14

IDENTIFICACIÓN MOLECULAR DE POBLACIONES DEL GÉNERO *Globodera* DE LA REGIÓN ANDINA DE ARGENTINA Y BOLIVIA

Dambrosi Orsini M.N.¹, J.C. Rondan Dueñas², A.J. Andrade³, J. Franco⁴, C.N. Gardenal⁵, M.E. Doucet¹, P. Lax¹. ¹IDEA (CONICET-UNC) y Centro de Zoología Aplicada, Facultad de Cs. Exactas, Físicas y Naturales, Universidad Nacional de Córdoba. ²CEPROCOR, Córdoba. ³INTA Abra Pampa, Jujuy. ⁴PROINPA, Bolivia. ⁵IDEA (CONICET-UNC) y Cátedra de Genética de Poblaciones y Evolución, Facultad de Cs. Exactas, Físicas y Naturales, Universidad Nacional de Córdoba.
E-mail: noedambrosi@gmail.com

En Sudamérica la papa representa un recurso familiar económico y alimenticio importante en la región andina. Los principales nematodos formadores de quistes que atacan ese cultivo son *G. pallida* y *G. rostochiensis*, que pueden ocasionar significativas pérdidas en la producción. Esas especies tendrían una amplia distribución en Bolivia; sin embargo, existe poca información sobre la presencia de estos parásitos en el noroeste de nuestro país. El objetivo del trabajo fue identificar a nivel específico individuos provenientes de lotes de papa de distintas localidades (Argentina: 2 poblaciones de Jujuy; Bolivia: 3 y 4 poblaciones de La Paz y Cochabamba, respectivamente). Se extrajo el ADN de quistes del nematodo, se amplificó y secuenció la región ITS del ADN ribosomal. Mediante Inferencia Bayesiana se analizaron las relaciones filogenéticas de las poblaciones estudiadas con otras de *Globodera* spp. obtenidas del GenBank. Una población de La Paz se agrupó con secuencias de *G. pallida* (100 % de similitud) mientras que el resto de los individuos se unieron con secuencias conocidas de *G. rostochiensis*, mostrando valores de similitud que oscilaron entre un 97-99 %. En los años 60, se mencionó que *G. rostochiensis* se hallaba en Argentina; al no existir material de referencia, no fue posible corroborar la certeza de la identificación oportunamente efectuada. Los resultados del presente trabajo confirmarían la presencia de esa especie en el noroeste del país.

GPE 15

ANÁLISIS DEL GEN MITOCONDRIAL CITOCROMO OXIDASA I (COI) EN EL INSECTO PLAGA *Nezara viridula* (HEMIPTERA: PENTATOMIDAE)

Pérez de Rosas A.R.¹, B.A. García¹. ¹INICSA (CONICET-UNC) y Cátedra de Bioquímica y Biología Molecular, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba.
E-mail: arperez@biomed.fcm.unc.edu.ar

Nezara viridula es responsable de producir importantes daños económicos en diferentes cultivos. El análisis de la estructura genética y filogeografía de esta especie podría aportar bases para planificar un manejo integrado de esta plaga. Con el propósito de iniciar estos estudios se analizó la variabilidad de un fragmento de 718 pb del gen COI en individuos de diferentes localidades de Argentina. El análisis comparativo de las secuencias reveló 3 haplotipos determinados por 9 sitios variables. La diversidad nucleotídica total observada fue de 0,00248 y 0,00140, de acuerdo a los estimadores W y π , respectivamente. El número promedio de diferencias nucleotídicas (K) fue 1,00. La mayoría de los individuos analizados presentaron el haplotipo A, mientras que la localidad de Junín (Buenos Aires) presentó el haplotipo B y en Rosario (Santa Fe) se detectó el haplotipo C. Se observó una divergencia entre pares de haplotipos que osciló entre 0,0028 (haplotipos A y B) y 0,0070 (haplotipos B y C). La red de haplotipos obtenida indicó que las diferentes secuencias podrían haber derivado de un haplotipo ancestral común (A). Los haplotipos B y C se separan del A por 6 y 7 eventos mutacionales, respectivamente. En un trabajo previo en el que se analizaron insectos procedentes de diferentes continentes se detectaron 7 haplotipos. Considerando que en este estudio se detectaron 3 haplotipos en individuos procedentes de localidades cercanas de nuestro país, la región amplificada de COI podría resultar útil para realizar estudios de estructura genética y filogeografía en *N. viridula*.

GPE 16

ESTRUCTURA GENÉTICA Y ORIGEN DE POBLACIONES SIMPÁTRICAS DEL GÉNERO *Helianthus* EN ARGENTINA

Mondon A.¹, M. Cantamutto², M. Poverene^{1,3}. ¹Universidad Nacional del Sur. ²INTA EEA H. Ascasubi. ³CERZOS-CONICET.
E-mail: almondon@criba.edu.ar

Helianthus annuus y *H. petiolaris* son dos especies naturalizadas en Argentina, parientes silvestres del girasol. En varias localidades del centro del país donde se cultiva girasol existen zonas híbridas de ambas especies. Se investigó la estructura de esas zonas y la ancestría de los individuos mediante el análisis de 11 marcadores SSR, usando el programa Structure asumiendo la presencia de dos grupos ($K=2$). En las cuatro localidades se observó estructura genética con grupos que se corresponden con los establecidos de acuerdo a la clasificación morfológica y evidencia de flujo génico. Se evaluó la fertilidad en progenies de estas localidades mediante viabilidad del polen para confirmar la hibridación interespecífica. Las situaciones fueron similares en tres de las zonas, mientras que la cuarta reveló un origen diferente de la población, ya que los individuos clasificados morfológicamente como *H. annuus* evidenciaron ancestría híbrida en todos los ejemplares, valores variables de viabilidad de polen ($x=0,85$, $SD=0,32$) y presencia de individuos androestériles. En todos los casos existe la posibilidad de flujo génico con girasol cultivado, sin embargo, este análisis y estudios previos sugieren que en el último caso, *H. annuus* constituye un biotipo diferente derivado de la hibridación con girasol cultivado. En el resto de los sitios, *H. annuus* correspondería a la especie silvestre introducida.

GPE 17

VARIABILIDAD GENÉTICA DE *Varroa destructor* EN COLMENAS DE *Apis mellifera* DE ARGENTINA

Muntaabski I.¹, S.B. Lanzavecchia¹, M.A. Palacio², J. Merke³, G. Rodríguez⁴, J.L. Cladera¹, A.C. Scannapieco¹. ¹Instituto de Genética "Ewald A. Favret", INTA Castelar. ²Unidad Integrada Universidad Nacional de Mar del Plata- INTA Balcarce. ³Estación Experimental Rafaela, INTA Santa Fe. ⁴Estación Experimental Hilario Ascasubi, INTA.
E-mail: imuntaabski@gmail.com

La parasitosis causada por *Varroa destructor* es el principal problema sanitario que enfrenta la apicultura occidental. Este ectoparásito ataca los estadios larval y adulto de *Apis mellifera*, afectando el estado nutricional de las abejas y el estado general de la colmena. Se ha descrito la existencia de 2 haplotipos (J y K) para una región del gen citocromo oxidasa I (COI) del ADN mitocondrial de *V. destructor*, los que infestan *A. mellifera* con distinta virulencia. Estudios previos de variabilidad genética para este marcador han reportado sólo la presencia de este último haplotipo y un bajo nivel de polimorfismo entre poblaciones de Argentina. El objetivo de este trabajo es caracterizar genéticamente las poblaciones de *V. destructor* asociadas a colmenas de *A. mellifera* procedentes de varias regiones de Argentina, analizando el gen mitocondrial NADH deshidrogenasa descrito como polimórfico en otras especies. Se analizó el polimorfismo mediante amplificación por PCR y secuenciación. Los resultados indican que las secuencias nucleotídicas analizadas corresponden al haplotipo K y evidencian 2 sitios polimórficos entre las secuencias argentinas y las europeas y norteamericanas ya publicadas. Se concluye que las regiones del ADN mitocondrial analizadas muestran baja variabilidad genética, siendo necesario el análisis de nuevas regiones que puedan evidenciar polimorfismos útiles para conocer la diversidad genética del ácaro y para el desarrollo de marcadores que permitan diferenciar poblaciones de *V. destructor* en función de su virulencia.

GPE 18

FILOGEOGRAFÍA DE ESPECIES DEL GÉNERO *Ancistrus* (LORICARIIDAE) DE LA CUENCA DEL RÍO PARAGUAY, BRASIL

Borba R.S.¹, S. Mariotto², L. Centofante³, D. Ferreira³, C.H. Zawadzki⁴, P.P. Parise-Maltempi¹. ¹Instituto de Biociencias, Universidade Estadual Paulista, Campus de Rio Claro, SP, Brasil. ²Instituto Federal de Ciencias e Tecnologia do Mato Grosso, Cuiabá, MT, Brasil. ³Instituto de Biociencias, Universidade Federal de Mato Grosso, Cuiabá, MT, Brasil. ⁴Departamento de Biologia, NUPELIA, UEM, Maringá, Paraná, Brasil.
E-mail: rafasborba@hotmail.com

El género *Ancistrus* es conocido por grandes diferencias taxonómicas entre algunas especies y poblaciones. Datos citogenéticos han ayudado a discriminar y aislar algunas poblaciones de *Ancistrus* de la cuenca del río Paraguay, pero las relaciones filogeográficas entre ellas permanecen oscuras. En este sentido, el presente trabajo apunta a establecer relaciones filogeográficas entre poblaciones provenientes de dos diferentes localidades de la cuenca del Río Paraguay (Chapada dos Guimaraes (CG) y Serra de São Vicente (SV)). Se analizaron nueve poblaciones de *Ancistrus* sp. distribuidos en nueve localidades a lo largo de la cuenca del río Paraguay. Fueron analizadas secuencias del gen mitocondrial ATPase (6/8) de 48 individuos, el alineamiento fue realizado en BioEdit y el análisis filogeográfico fue realizado con el *software* NETWORK. Nuestros resultados muestran que los caracteres del genoma mitocondrial son buenos marcadores para distinguir y aislar las poblaciones analizadas. El análisis generó una red que contiene 18 haplotipos, cuatro de ellos corresponden a las poblaciones de la SV y otras localidades cercanas representan la región de Chapada dos Guimaraes. H2 (CG) es el haplotipo ancestral con mayor frecuencia (29,16 %). La red muestra una clara separación de las poblaciones de CG y SV y además la mayoría de los haplotipos representan solamente una localidad. Estos resultados muestran que las especies y poblaciones de *Ancistrus* sp. tienen un alto nivel de aislamiento geográfico en diferentes partes de la cuenca del río Paraguay.

GPE 19

RESPUESTA ADAPTATIVA DE *Nothofagus pumilio* EN UN GRADIENTE PLUVIOMÉTRICO: ESTUDIO DE GENES CANDIDATOS Y MODELADO DE NICHO ECOLÓGICO

Soliani C.^{1,2}, M.M. Azpilicueta¹, E. Thomas³, V. Mondino⁴, G. Dalla Salda¹, M.V. Arana^{1,2}, P. Marchelli^{1,2}. ¹Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, EEA Bariloche. ²Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Argentina. ³Bioversity International, Regional Office for the Americas, Cali, Colombia. ⁴Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, EEA Esquel. E-mail: soliani.carolina@inta.gob.ar

En el actual contexto de cambio climático global (CC), caracterizado por una mayor frecuencia de fenómenos climáticos extremos (ej.: sequías), pretendemos generar información acerca de la capacidad adaptativa de una especie forestal nativa de Patagonia: *Nothofagus pumilio* (Lenga). Esta especie se distribuye a lo largo de amplios gradientes de temperatura, fotoperíodo y precipitación. Suponiendo que a nivel poblacional existen genotipos mejor adaptados a su hábitat local, buscamos caracterizar la variación en genes (GC) involucrados en la respuesta a estrés abiótico. Además, a través de la combinación de la información genética y el modelado de nicho ecológico en base a los escenarios predichos en el marco del CC, identificar las poblaciones más vulnerables y con prioridad de conservación. Establecimos una transecta de estudio longitudinal (43° S), donde las precipitaciones disminuyen de 1.500 a 300 mm/año, y muestreamos 6 poblaciones de Lenga. Realizamos un *screening* de individuos adultos utilizando 7 marcadores microsatélites para evaluar la estructura poblacional. Seleccionamos GC a partir de información disponible del transcriptoma de una especie cercana (*N. alpina*=*nervosa*), priorizando en la búsqueda los anotados con términos relevantes, ej.: respuesta a estrés hídrico. Logramos la amplificación de 12 genes putativos y secuenciamos individuos de poblaciones contrastantes. Mediante DnaSPv5 estamos analizando los polimorfismos. Los mapas de modelado de nicho ecológico a futuro muestran zonas de vulnerabilidad en Lenga en el extremo árido, que coincide con la estepa patagónica.

GPE 20

EXPRESIÓN DE LA AUTO-INCOMPATIBILIDAD ESPOROFÍTICA EN POBLACIONES INVASORAS DE *Helianthus* ANUALES

Scaccia D.¹, A. Gutierrez², M. Poverene^{1,2}. ¹Departamento de Agronomía, UNdelSur. ²CERZOS-CONICET. E-mail: daiana_sb@hotmail.com.

Las especies silvestres de *Helianthus* (Asteraceae) poseen un sistema genético de auto-incompatibilidad esporofítica, mientras que el girasol (*H. annuus* var. *Macrocarpus*) puede autofecundarse debido a la selección artificial por autocompatibilidad. Las poblaciones invasoras de *H. annuus* y *H. petiolaris* han demostrado tener una gran variación en la expresión de este sistema. Con el objetivo de estudiar las relaciones alélicas en este sistema, se realizaron cruzamientos controlados durante dos años entre plantas que mostraron mayor auto-compatibilidad de 5 poblaciones de cada especie invasora. Las descendencias se clasificaron en auto-incompatibles (SI), semi-compatibles (SSC) y auto-compatibles (SC). En *H. petiolaris* la proporción de plantas SI en las distintas descendencias varió entre 44 % y 100 %, con hasta un 37 % de plantas SC. En *H. annuus* la proporción de plantas SI varió entre 31 % y 100 %, con hasta 47 % de plantas SC. Estos resultados pudieron explicarse considerando hasta siete alelos S de auto-incompatibilidad mostrando relaciones de dominancia y co-dominancia tanto en plantas maternas como paternas en ambas especies. La auto-compatibilidad resultó más frecuente en *H. annuus* que en *H. petiolaris*, posiblemente debido al aporte de alelos del girasol por flujo génico, pero ambas especies fueron predominantemente auto-incompatibles.

GPE 21

ESTRUCTURA GENÉTICA ESPACIAL EN UNA POBLACIÓN NATURAL DE *Prosopis alba* MEDIANTE MARCADORES MICROSATÉLITESBessega C.¹, M. Ewens², B.O. Saidman¹, J.C. Vilardi¹.¹Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Instituto IEGEBA (CONICET-UBA), Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires. ²Estacion Experimental Fernández, Universidad Católica de Santiago del Estero (UCSE). E-mail: cecib@ege.fcen.uba.ar

La estructura genética espacial (SGS) es una característica importante en las poblaciones de plantas que es influida tanto por procesos evolutivos como ecológicos. La fragmentación del hábitat da lugar a la reducción de las poblaciones a remanentes aislados y se espera que aumente la SGS en las poblaciones a causa de apareamiento no aleatorio, densidades poblacionales más bajas y posible agrupación de los individuos reproductivos. En el presente estudio caracterizamos una población natural de algarrobo blanco (*Prosopis alba*) usando 12 microsatélites (SSR). La población analizada, Campo Durán (Salta), está relativamente aislada y, a diferencia de la mayor parte de las poblaciones naturales de algarrobo de nuestro país, aún no se ve amenazada por el avance de la frontera agrícola. En este trabajo evaluamos la SGS muestreando una transecta de 9 km. La variación genética para los SSR estudiados fue alta ($n_e=11,1$; $H_e=0,687$) y se detectó exceso de homocigotas ($F_{is}=0,166$). La relación entre la co-ancestría estimada entre pares de individuos con la distancia geográfica indicó la ocurrencia de SGS significativa ($P<0,05$). El valor estimado de S_p (extensión espacial) fue de 0,005, indicando un tamaño de vecindario (N_b) de 200 individuos. A partir de esta estima se calculó la dispersión genética (g) en 80 m considerando una densidad efectiva de 25 árboles/ha.

GPE 22

ANÁLISIS DEL SISTEMA DE FECUNDACIÓN EN UNA POBLACIÓN NATURAL DE *Prosopis flexuosa* MEDIANTE MARCADORES MICROSATÉLITES (SSR)Bessega C.¹, B.O. Saidman¹, C. Campos², J.C. Vilardi¹.¹Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Instituto IEGEBA (CONICET-UBA), Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires. ²Instituto Argentino de Investigaciones de las Zonas Áridas CCT (CONICET) Mendoza. E-mail: cecib@ege.fcen.uba.ar

Para proponer estrategias de conservación y mejoramiento de una especie es necesario conocer su biología, incluyendo el sistema de reproducción, la ecología de la polinización y las características de la dispersión de las semillas. *Prosopis flexuosa* constituye un recurso muy valioso en la región del Monte y es una de las especies más relevantes incluidas en el plan de mejoramiento del algarrobo en Argentina. El objetivo de este trabajo fue evaluar su sistema reproductivo en una población natural dentro de un área protegida en la provincia de Mendoza (Reserva de Ñacuñán). Se analizó el sistema de fecundación sobre la base de la segregación de 4 loci SSR en 12 familias de polinización natural. De cada familia se analizaron 15 semillas. Los parámetros del sistema de fecundación se estimaron con el programa MLTR. La población analizada presenta fecundación cruzada con tasas de exocruzamultilocus (t_m) y de loci simples (t_s) de $0,952 \pm 0,030$ y $0,769 \pm 0,042$ respectivamente. La correlación de t_m entre familias no es significativa ($r_t=-0,0762 \pm 0,134$) y existiría cierta endogamia biparental ($t_m-t_s=0,183 \pm 0,037$). El 62 % de las semillas provenientes del mismo fruto y el 26 % de las de distinto fruto en la misma planta madre serían hermanas enteras. El número efectivo de progenitores masculinos que fecunda a cada planta madre es sólo 3 en promedio. Estos resultados son relevantes para el diseño de estrategias de conservación y deberían ser complementados con análisis de dispersión de polen y semillas.

GPE 23

FILOGEOGRAFÍA DEL VECTOR DE LA ENFERMEDAD DE CHAGAS *Triatoma infestans*

Fernández C.J.¹, A.R. Pérez de Rosas¹, B.A. García¹. ¹INICSA (CONICET-UNC) y Cátedra de Bioquímica y Biología Molecular, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba. E-mail: cjudithfernandez@gmail.com

Triatoma infestans es el vector más importante de la enfermedad de Chagas en América del Sur. Con el propósito de llevar a cabo un análisis filogeográfico de *T. infestans* y contribuir al conocimiento de la dinámica poblacional de esta especie, se analizaron 1.057 pb del gen mitocondrial de la subunidad 5 de NADH deshidrogenasa en 162 individuos procedentes de 21 localidades de Argentina y 2 de Bolivia. De los 35 haplotipos detectados, 3 estuvieron presentes en más de una población y los 32 restantes se presentaron en forma exclusiva, lo que sugiere limitados niveles actuales de flujo génico. El test de Mantel ($r=0,47$, $P<0,05$) indicó un modelo de aislamiento por distancia. El análisis espacial de la varianza molecular (SAMOVA), el de coalescencia del programa GENELAND y el de asignación implementado en el programa STRUCTURE revelaron que uno de los clusters detectados estaba conformado por las poblaciones de Bolivia. En concordancia, el árbol obtenido mediante el método de “Neighbor-Joining” y la red de haplotipos construida con el método de “Median Joining”, permitieron distinguir que uno de los 3 haplogrupos detectados estaba constituido por los haplotipos exclusivos de Bolivia. La red de haplotipos mostró 2 haplogrupos espacialmente circunscriptos, con un patrón de distribución del tercer haplogrupo compatible con una expansión reciente. Los resultados del test de neutralidad de F_s de F_u y las distribuciones de diferencias nucleotídicas entre pares de secuencias también apoyaron una expansión demográfica.

GPE 24

ESTRUCTURA GENÉTICA FINA Y AISLAMIENTO POR DISTANCIA EN UNA POBLACIÓN DE *Prosopis alba*

Roser J.C.¹, B.O. Saidman¹, L.I. Ferreyra¹, M. Ewens², J.C. Vilardi¹. ¹IEGEB (CONICET), Departamento EGE, Fac. Cs. Exactas y Nat., UBA. ²Estación Experimental Fernández, Departamento de Robles, Universidad Católica, Santiago del Estero. E-mail: vilardi@ege.fcen.uba.ar

La estructuración genética espacial a escala fina en plantas es un fenómeno que puede ocurrir cuando las poblaciones presentan una distancia de dispersión baja en comparación con el área que cubren. En árboles la estructura a escala fina estaría determinada principalmente por la dispersión a través de las semillas y el polen. En condiciones de dispersión restringida, es esperable que el bajo flujo génico resulte en un proceso de diferenciación genética dentro de poblaciones continuas, que genere una estructura poblacional acorde a un modelo de aislamiento por distancia. Se estudió si una población de *Prosopis alba* de Santiago del Estero posee una estructura acorde a un modelo de aislamiento por distancia, y si presenta señales de cuellos de botella recientes. Para ello se analizaron 7 loci microsatélites mediante los coeficientes F_i utilizando una aproximación bayesiana, y aplicando métodos de autocorrelación espacial. Se observó un patrón de valores de coancestría decrecientes con la distancia geográfica entre pares de individuos. Un parche mostró además señales de un posible cuello de botella reciente. Los resultados son consistentes con la hipótesis de que la población posee parches y corredores conectados por flujo génico, manteniendo una diferenciación baja entre sitios. A la escala espacial estudiada, el modelo de aislamiento por distancia sería el que mejor representa la estructura genética de la población.

GPE 25

COMPARACIÓN DE LA APTITUD BIOLÓGICA DE HÍBRIDOS DE COLZA Y LA MALEZA *B. rapa* CON Y SIN RESISTENCIA A IMIDAZOLINONAS

Hernandez M.¹, M.S. Ureta^{1,2}, F. Torres Carbonell¹, C.E. Pandolfo^{1,2}, M. Poverene^{1,2}. ¹UNS. ²CERZOS.
E-mail: mario.s.hernandez@hotmail.com

El cultivo de variedades de colza (*Brassica napus*) IMI-resistentes en nuestro país presenta el riesgo de transferencia de esa característica a diversas especies silvestres emparentadas, especialmente a *B. rapa*. El establecimiento de malezas resistentes a herbicidas está influenciado por el flujo génico y la aptitud biológica de los híbridos cultivo-maleza. Si los híbridos presentaran una aptitud igual o mayor a sus parentales posibilitaría la aparición de biotipos más agresivos en regiones agrícolas. El objetivo de este trabajo fue evaluar las diferencias en aptitud biológica de malezas resistentes y susceptibles a imidazolinonas. En un ensayo previo se obtuvieron híbridos cultivo-maleza detectados por resistencia (FTR) o por caracteres morfológicos (FT). Se tomaron 30 individuos por genotipo y se sembraron en un jardín común junto con los controles *B. rapa* y *B. napus*. Se evaluaron caracteres fenológicos y reproductivos. Mediante comparación de medias se observó una disminución en el número de semillas para las FTR y FT en comparación con las poblaciones control, asimismo se hallaron diferencias entre FTR y FT. Los individuos FT tuvieron una mayor tasa de supervivencia en el campo experimental. Esto demuestra que los individuos híbridos tienen una menor aptitud biológica que sus progenitores y que existen diferencias entre las poblaciones IMI resistentes y susceptibles. No obstante, las semillas híbridas pueden permanecer en el banco de semillas de suelo y convertirse en reservorios de resistencia a herbicidas para futuras generaciones.

GPE 26

DIFERENCIAS DE LONGEVIDAD ENTRE LÍNEAS DE ALTA Y BAJA TOLERANCIA AL CALOR DE *Drosophila melanogaster*

Sambucetti P.¹, F.M. Norry¹. ¹Laboratorio GERES, Departamento de Ecología, Genética y Evolución, FCEyN, IEGEBA (CONICET-UBA).

E-mail: pablosambucetti@ege.fcen.uba.ar

La longevidad es un carácter fuertemente influenciado por la temperatura, en especial en ectotermos. Estudios previos proponen que las bases genéticas de la termotolerancia pueden tener efecto también sobre la longevidad. El objetivo de este trabajo fue explorar el efecto de dos QTLs (*Quantitative Trait Loci*) de resistencia al calor sobre la longevidad en alta y moderada temperatura en *Drosophila melanogaster*. Se utilizaron 2 líneas homocigotas para marcadores microsatélites que mapean dentro de QTLs para la resistencia al calor en los cromosomas X (bandas 10A1-A2) y 2 (bandas 34C-42F), mientras que el resto del genoma no segrega QTL para longevidad en estas dos líneas. Para cada QTL, una línea es homocigota para el alelo de QTL resistente al calor y la otra línea es homocigota para el alelo de QTL sensible al calor. Se midió la longevidad a 25° C y 30° C como así también bajo un tratamiento cíclico (8 hs: 16 hs a 30° C y 25° C, respectivamente) en cada línea. A 25° C, los machos de la línea de alta resistencia al calor presentaron mayor longevidad que la de baja resistencia para el QTL del cromosoma 2, mientras que el patrón inverso se observó en hembras para el QTL del cromosoma X. En alta temperatura (30° C), las líneas de baja resistencia al calor para ambos QTL estudiados resultaron más longevas en ambos sexos. No se observaron diferencias bajo el tratamiento cíclico. Estos resultados muestran que genotipos responsables de la termotolerancia pueden estar asociados con la longevidad debido a pleiotropía o ligamiento entre genes localizados en los QTL estudiados.

GPE 27

CARACTERIZACIÓN FILOGENÉTICA Y FILOGEOGRÁFICA DE ROEDORES DEL GÉNERO *Ctenomys* (RODENTIA-CTENOMYIDAE) DEL NOROESTE DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES.

Carnovale C.S.¹, M.L. Farace¹, C.E. Figueroa^{1,4}, M.I. Sagua¹, D.B. Acosta¹, R. Tintorelli¹, M.L. Merino^{1,3}, M.S. Mora^{2,4}, G.P. Fernández¹. ¹Universidad Nacional del Noroeste de la provincia de Buenos Aires (UNNOBA), Centro de BioInvestigaciones/CIT NOBA (UNNOBA). ²Universidad Nacional de Mar del Plata. ³CIC. ⁴CONICET.

E-mail: ceci.carnovale@gmail.com

En el noroeste de la provincia de Buenos Aires se han registrado poblaciones de roedores subterráneos pertenecientes al género *Ctenomys* que aún no han sido debidamente estudiadas ni desde su taxonomía ni de un enfoque genético-poblacional. En este trabajo se iniciaron las campañas de muestreo en poblaciones de ctenómidos en las localidades de Lincoln (n=7) y Cazón (n=1); a partir de las cuales se obtuvieron las secuencias del locus completo del citocromo b (1140 pb) y un fragmento de la región control mitocondrial (391 pb), para luego ser analizados y comparados junto a otras secuencias de especies del género presentes en la base de datos GenBank. Para el citocromo b se obtuvieron dos nuevos haplotipos a los previamente reportados. Los análisis filogenéticos realizados con los algoritmos de máxima verosimilitud (ML), vecino más cercano (NJ) e inferencia bayesiana (BI), agrupan en un mismo clado a las poblaciones de ctenómidos estudiadas junto a aquellas ya asignadas a la especie *C. talanum*. Para el fragmento de la región control se obtuvo un nuevo haplotipo para la población de Cazón y un único haplotipo para la población de Lincoln, ya reportado en estudios anteriores para Mar de Cobo. Que dos poblaciones, geográficamente tan distantes entre sí, como Lincoln (centro-oeste) y Mar de Cobo (litoral) compartan un mismo haplotipo apoyaría la hipótesis de que las poblaciones habrían tenido una distribución más amplia y continua en el pasado.

GPE 28

ACLIMATACIÓN DE *Solanum kurtzianum* EN UN RANGO ALTITUDINAL: RESPUESTA A RADIACIÓN UV-B

Ibañez V.N.¹, F.J. Berli², R.W. Masuelli¹, R.A. Bottini², C.F. Marfil¹. ¹Laboratorio de Biología Molecular, Instituto de Biología Agrícola de Mendoza (IBAM), Facultad de Ciencias Agrarias, UNCuyo, Mendoza. ²Laboratorio de Bioquímica Vegetal, Instituto de Biología Agrícola de Mendoza (IBAM), Facultad de Ciencias Agrarias, UNCuyo, Mendoza. CONICET.
E-mail: vibanez@fca.uncu.edu.ar

Las especies silvestres de papa (*Solanum*, sección Petota) parientes del tercer cultivo en importancia mundial, representan un recurso indispensable para contribuir a la seguridad alimentaria, por lo que su conservación y utilización en el mejoramiento genético son aspectos destacados dentro de la agenda internacional. *Solanum kurtzianum*, la especie silvestre de papa argentina con mejor adaptación a ambientes áridos, está ampliamente distribuida en la Reserva Natural Villavicencio (RNV), Mendoza, entre los 1100 y 2400 m s.n.m., gradiente altitudinal que genera diferencias del 15 % en los niveles de radiación ultravioleta-B (UV-B). El objetivo del trabajo fue evaluar la respuesta a UV-B en poblaciones recolectadas a lo largo del gradiente altitudinal y evaluar la posible influencia de este factor en la distribución de esta especie. Se cultivaron genotipos de siete poblaciones con exclusión (-UV-B) y suplementación (+UV-B) de UV-B solar, este último tratamiento simuló los niveles registrados a mayor altitud en la RNV. El tratamiento +UV-B indujo cambios en la morfología foliar (reduciendo la expansión y aumentando el espesor), y un aumento significativo en la acumulación de compuestos fenólicos (45 %), mecanismos que permitieron aliviar el daño oxidativo sin afectar la acumulación de clorofilas ni la producción de tubérculos. El hecho de que el tratamiento de +UV-B no haya afectado el desarrollo del órgano de reproducción asexual de esta especie, indicaría que este factor no limitaría el desplazamiento de las poblaciones hacia sitios de mayores niveles de UV-B.

GPE 29

ESTUDIO DE DIVERSIDAD Y ESTRUCTURA GENÉTICA EN POBLACIONES NATURALES DE CURUPAY DE LOS CAMPOS DEL NORESTE ARGENTINOGoncalves A.L.^{1,2,3}, M.E. Barrandeguy^{1,2,3}, M.V. García^{1,2,3}.¹Departamento de Genética, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Argentina. ²Instituto de Biología Subtropical (UNAM-CONICET). ³Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET).

E-mail: alej.gonc@gmail.com

La ecorregión Campos y Malezales se ubica en el Noreste Argentino presentando pajonales y pastizales salpicados por isletas de bosques. La distribución del curupay (*Anadenanthera colubrina* var. *cebil*) en esta ecorregión ha sufrido un fuerte impacto antrópico. Para caracterizar la diversidad genética, determinar la estructura y analizar la distribución de la variación genética nuclear de las poblaciones naturales de curupay de los campos del Noreste Argentino se analizaron siete loci SSR nucleares en individuos provenientes de tres poblaciones naturales. Se estimaron parámetros de diversidad, se infirió la estructura genética poblacional mediante algoritmos bayesianos empleando un modelo admixture, se realizó un Análisis de Varianza Molecular a partir de los grupos definidos y se estimó el índice de fijación FST. Las poblaciones presentaron elevada diversidad genética. Los individuos fueron asignados a tres grupos en coincidencia con su población de origen. Las poblaciones Candelaria y Santa Ana presentaron elevado número de alelos compartidos, lo cual indicaría presencia de flujo génico y/o una dinámica histórica compartida entre estas poblaciones, en tanto que los individuos de Santa Tecla fueron asignados a un grupo con elevado número de alelos únicos, lo cual podría deberse a una interrupción del flujo génico o a una colonización reciente. El mayor porcentaje de variación estuvo contenido dentro de los individuos (75,6 %) y el índice de fijación FST=0,10 (p<0,05) indicó estructuración genética moderada entre las poblaciones.

GPE 30

NIVELES DE PLOIDÍA EN POBLACIONES NATURALES DE *Paspalum cromyorrhizon* TRIN. EX DÖLL. (POACEAE)Reutemann A.V.¹, J.R. Daviña², D.H. Hojsgaard³, E.J. Martínez¹, A.I. Honfi². ¹Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE-CONICET-UNNE). ²Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal (IBS-CONICET-UNaM), Nodo Posadas, Universidad Nacional de Misiones. ³Albrecht-von-Haller Institute of Plant Sciences, Department of Systematics, Biodiversity and Evolution of Plants, Georg-August-University of Göttinge. E-mail: vreutemann@gmail.com

Paspalum cromyorrhizon Trin. Ex Döll pertenece al grupo Notata del género *Paspalum* y está presente en campos bajos y húmedos, sobre los márgenes de ríos y arroyos a lo largo del Sur de Brasil, Uruguay y Nordeste de Argentina. Tres poblaciones naturales de *P. cromyorrhizon* de Corrientes, Argentina (Honfi 1732, 1733, 1735), fueron analizadas por su nivel de ploidía y cariotipo. Se colectaron entre 20 a 31 individuos por población a una distancia mínima de 2 m entre plantas. El recuento cromosómico se realizó mediante tinción clásica de Feulgen. En el análisis cariotípico de los individuos tetraploides se consideraron los cromosomas por separado, para luego determinar si formaban pares o cuartetos. Dos de las poblaciones (H1733 y H1735) están constituidas únicamente por individuos tetraploides ($2n=2x=40$) y la restante (H1732) es una población mixta, constituida tanto por individuos diploides ($2n=2x=20$) como tetraploides. El citotipo diploide de *P. cromyorrhizon* presenta un cariotipo compuesto por 20 cromosomas metacéntricos, mientras que los citotipotetraploides en las tres poblaciones, tienen un cariotipo compuesto por 40 cromosomas metacéntricos que se agrupan en cuartetos. La longitud total del complemento cromosómico en diploides es de 32,5 μm y en tetraploides de 63,5 μm . La coexistencia de niveles de ploidía y la proporción de $2x-4x$ es una condición variable en las poblaciones naturales de la especie. El análisis de los cariotipos confirma el origen autopolioides propuesto para los tetraploides.

GPE 31

VARIACIÓN DEL MHC EN DOS ESPECIES DE ROEDORES SUBTERRÁNEOS CON HISTORIAS DEMOGRÁFICAS CONTRASTANTES

Cutrera A.P.¹, M.S. Mora¹. ¹Instituto de Investigaciones Marinas y Costeras (IIMyC, CONICET), Universidad Nacional de Mar del Plata.

E-mail: msmora@mdp.edu.ar

Los genes del complejo principal de histocompatibilidad (MHC) codifican para moléculas involucradas en la identificación y presentación de péptidos extraños al sistema inmune, siendo sus altos niveles de polimorfismo atribuibles a la selección balanceadora. Aquí comparamos los patrones y niveles de variación del exón 2 de gen DRB (MHC/clase II) y de la región control del ADNmt (Dloop) en las especies de roedores subterráneos *Ctenomys talarum* y *C. australis*. Si bien estas especies han atravesado historias demográficas contrastantes, existe evidencia de polimorfismo trans-específico en el género, sugiriendo la acción de selección balanceadora sobre DRB. Para *C. australis* (distribución completa) se evidenció mayor estructuración para DRB que para Dloop (FSTs pareados/AMOVAs), sugiriendo la acción de selección local sobre el MHC. A diferencia de Dloop, DRB mostró una correlación significativa entre los FSTs pareados y la distancia geográfica ($r=0,53$, $P<0,05$). No se encontró evidencia de selección positiva sobre DRB (CODEML/PAML). Por el contrario, *C. talarum* (distribución completa) mostró mayor estructuración de la diversidad neutral, ausencia de correlación entre el nivel de estructuración de ambos genes y la distancia geográfica, pero correlación significativa entre los niveles de estructuración de dichos loci ($r=0,4$, $P<0,01$). CODEML detectó señales significativas de selección positiva sobre DRB para esta especie. Se discute el rol del tamaño efectivo, el flujo génico y el marco temporal de la selección sobre el modelado de la variación funcional en poblaciones naturales.

GPE 32

ESTRUCTURA GENÉTICA POBLACIONAL DE *Oligoryzomys longicaudatus* (RODENTIA, CRICETIDAE) A DIFERENTES ESCALAS GEOGRÁFICAS EN LA PATAGONIA ARGENTINA

Ortiz N.¹, R.E. González Ittig¹, F. Polop², V. Andreo², M.C. Provencal², J. Polop², C.N. Gardenal¹. ¹Instituto de Diversidad y Ecología Animal, CONICET-Facultad de Ciencias Exactas, Físicas y Naturales, Universidad Nacional de Córdoba. ²Departamento de Ciencias Naturales, Universidad Nacional de Río Cuarto, Córdoba.

E-mail: natalia_ortizo5@hotmail.com

El roedor *O. longicaudatus* habita bosques y arbustales al este de los Andes en el sur de la Argentina. Estudios previos con ADN mitocondrial revelaron baja diferenciación genética entre poblaciones. En este trabajo se analiza la estructura genética de esas poblaciones a dos escalas geográficas empleando 8 loci de microsatélites, marcadores más sensibles a procesos microevolutivos actuales como la dispersión. Las escalas fueron: 1) Regional: Junín de los Andes (Neuquén), Bariloche, El Bolsón (Río Negro), Leleque (estepa patagónica, Chubut) y El Cajón (valle andino-patagónico, Cholila, Chubut) y 2) De paisaje: El Rincón, El Cajón, El Blanco y Villa Lago Rivadavia (valles de Cholila, Chubut) y Leleque. A escala regional el estadístico FST reveló diferenciación moderada entre poblaciones, con ausencia de un patrón de aislamiento por distancia. Análisis con métodos bayesianos mostraron mayores niveles de estructuración que el sugerido por los estudios con ADNm. A escala de paisaje, los valores de FST oscilaron entre 0,01 y 0,1. Los programas Structure y Geneland detectaron 4 y 5 grupos genéticos respectivamente. Sin embargo, poblaciones muy cercanas presentaron composición genética disímil. Las tasas actuales de migración entre poblaciones, estimadas con BayesAss, fueron asimétricas con dirección centrífuga y fluctuaron entre 0,02 y 0,2. El flujo génico estaría restringido por la presencia de barreras locales tales como ríos, rutas, lagos, etc. Se realizarán estudios tendientes a correlacionar la diferenciación genética observada con elementos del paisaje.

GPE 33

MORFOMETRÍA ALAR EN *Anastrepha ludens* CON RELACIÓN A SU DISPERSIÓN

Gómez Cendra P.V.^{1,2}, S. Szpilbarg^{1,2}, M.E. Utgés³, P. Liedo Fernández⁴, J.C. Vilardi^{1,2}. ¹Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, Argentina. ²Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires, CONICET, Argentina. ³Centro Nacional de Diagnóstico e Investigación en Endemo-epidemias (CeNDIE), Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de la Salud (ANLIS). ⁴El Colegio de la Frontera Sur, Chiapas, Mexico.
E-mail: paugomez@ege.fcen.uba.ar

Anastrepha ludens, la mosca mexicana de la fruta, es una especie plaga nativa de América del Norte que ataca cultivos frutales, fundamentalmente mango y cítricos. Para su control se aplica un manejo integral que incluye la técnica del insecto estéril (TIE). Esta metodología requiere información sobre la biología de la especie. Uno de los parámetros relevantes es la capacidad de dispersión de los individuos estériles liberados en la TIE, así como el radio de vuelo que pueden lograr en la naturaleza los individuos silvestres. Se ha propuesto que la dispersión podría estar relacionada con el tamaño y forma del ala, que están determinados principalmente por la genética aunque pueden verse influidos por las condiciones de cría. El objetivo de este trabajo fue analizar la relación entre dos caracteres (largo y ancho de ala) y la movilidad de los insectos. En un huerto de Tapachula, México, se realizó un experimento de liberación a partir de un punto central y recaptura con trampas McPhail en círculos concéntricos alrededor de dicho punto. Se midieron las alas de las moscas capturadas en cada trampa y mediante un análisis bayesiano con el programa Geneland se detectaron dos grupos con distinto patrón de distribución espacial y diferenciados significativamente a nivel morfométrico. Estas diferencias se confirmaron a través de un MANOVA. Aunque la distancia promedio de dispersión no difiere entre los grupos, el patrón de dispersión dependería del fenotipo. Estos análisis contribuirían a predecir la distribución que alcanzarían los individuos estériles liberados en la TIE.

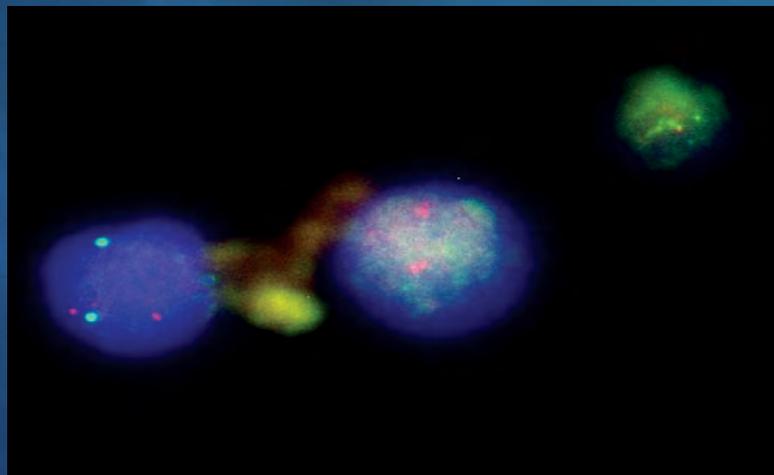
GPE 34

ANÁLISIS DE LA VARIABILIDAD GENÉTICA Y DE LA VIABILIDAD DE LAS SEMILLAS DE LOS CITOTIPOS DE UNA POBLACIÓN DIPLOIDE-TETRAPLOIDE DE *Turnera sidoides*

Mola Moringa N.S.¹, E.M.S. Moreno^{1,2}, I.E. Kovalsky^{1,2}, G. Robledo^{1,2}, V.G. Solís Neffa^{1,2}. ¹Instituto de Botánica del Nordeste (UNNE-CONICET), Corrientes, Argentina. ²Facultad de Ciencias Exactas, Naturales y Agrimensura (UNNE).
E-mail: nataliamoringa@hotmail.com

La poliploidía es un proceso dinámico que presenta dos estadios claves: el origen y el establecimiento de los poliploides. La adquisición de características nuevas como resultado de la poliploidización sería fundamental para el establecimiento de los neopoliploides. Sin embargo, los poliploides pueden presentar algunas características que reducen su capacidad adaptativa. A fin de contribuir a la comprensión de los mecanismos de establecimiento de los autopoliploides, se empleó a *Turnera sidoides* ($x=7$) como modelo biológico para analizar las diferencias en variabilidad genética y en la viabilidad de las semillas entre diploides y poliploides provenientes de una población mixta diploide-tetraploide. El análisis espacial demostró que los citotipos se distribuyen en parches $2x$, $2x-3x$, $2x-3x-4x$, $3x-4x$ o $4x$. Asimismo, el análisis de la variabilidad genética empleando marcadores moleculares (RAPD) reveló que los diploides poseen mayor variabilidad que los triploides y tetraploides y, en consecuencia, los parches $2x$ respecto de los parches mixtos y los $4x$. Además, se detectó un mayor número de semillas inviables en los tetraploides y en los diploides de los parches mixtos respecto de los diploides de parches puros. La menor variabilidad genética de los tetraploides sugiere que los mismos se habrían establecido a partir de poblaciones con un tamaño efectivo bajo. Por otra parte, las semillas inviables serían semillas híbridas resultantes de cruzamientos intercitotipo, por lo que el establecimiento de los neopoliploides sería limitado como resultado de la exclusión competitiva.

COMUNICACIONES LIBRES



GENÉTICA HUMANA

GH 1

COMPARACIÓN DE PCR-ASO Y EL MÉTODO TETRA PRIMER ARMS-PCR PARA IDENTIFICAR EL RS4731702 (C/T) DEL GEN KRÜPPEL-LIKE FACTOR 14

Alvarez M.F.¹, S.E. Siewert¹, I.I. González¹, G. Fernández¹, M.S. Ojeda¹. ¹Universidad Nacional de San Luis.
E-mail: micaalvarez925@gmail.com

El factor de transcripción Krüppel-like factor 14 (KLF14) ejerce un efecto pleiotrópico sobre 10 genes asociados a una cascada de eventos en el metabolismo lipídico. Diversos estudios han demostrado su relación con los niveles de HDL-c en suero y con la predisposición a la Diabetes Mellitus Tipo 2. Entre los SNPs identificado se encuentra el rs 4731702 (C/T) a ~14kb *upstream* de KLF14, que podría actuar en cis influyendo en la expresión del gen. Las metodologías comúnmente utilizadas para detectar SNPs son la PCR-ASO, PCR-RLFP y la secuenciación, las cuales demandan mayores tiempos y costos onerosos. Objetivo: Utilizar un método rápido, sensible, confiable y de bajo costo para detectar el rs4731702 (C/T) en pacientes Diabéticos Tipo 2 y no diabéticos (Co). Métodos: Se estudiaron 12 Co y 11 Diabéticos Tipo 2. El ADN genómico se extrajo con el kit QIAmp DNA Blood Mini Spin. Los genotipos se determinaron mediante PCR-ASO y la técnica tetra-primers ARMS-PCR, para lo cual se diseñaron dos set de *primers*. Los productos de PCR se separaron mediante electroforesis en agarosa al 2%. Resultados: La determinación de los genotipos (C/C, C/T, T/T) del rs 4731702 en diabéticos *vs.* Co, arrojó los siguientes porcentajes: 54,5 % *vs.* 41,7%; 36,4 % *vs.* 50%; 9,1 % *vs.* 8,3 % respectivamente. Conclusión: Los resultados mostraron una concordancia del 100 % entre ambas metodologías de genotificación del rs4731702(C/T) del gen KLF14, por lo que podemos inferir que la técnica tetra-primers ARMS-PCR constituye un método recomendable para una rápida y segura genotificación de SNPs.

GH 2

APLICACIÓN DE LA TÉCNICA DE HIGH RESOLUTION MELTING PARA EL SCREENING GENÉTICO EN CASCADA FAMILIAR EN CASOS DE HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR

Quintana S.¹, V. Di Gerónimo¹, Y. Videla^{1,2}, J. Pérez Maturó^{1,2}, V. Bañares^{3,6}, L. Schreier^{4,6}, P. Corral^{5,6}. ¹Laboratorio de Biología Molecular, Fares Taie Instituto de Análisis, Mar del Plata.

²FCEyN, Universidad Nacional de Mar del Plata. ³Centro Nacional de Genética Médica (CENAGEM), ANLIS. ⁴Laboratorio de Lípidos y Aterosclerosis, Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires. ⁵Facultad de Medicina, Universidad FASTA, Mar del Plata. ⁶Red Iberoamericana de Hipercolesterolemia Familiar. E-mail: biologiamolecular@farestaie.com.ar

La Hipercolesterolemia Familiar (HF) heterocigota presenta un patrón de herencia autosómica dominante con penetrancia cercana al 100 %, por lo cual es imperativo el *screening* en cascada familiar a partir de un caso índice (CI) detectado. El presente trabajo tiene como objetivo describir la aplicación de la técnica de *High Resolution Melting* (HRM) para el cribado en cascada familiar para la detección de casos de HF heterocigotas. Se estudiaron dos familias, la familia 1 con un CI donde se detectó la variante c.2043C>A y la familia 2 en la cual el CI presentó la variante 1003G>A, ambas en heterocigosis. Los CI fueron estudiados por secuenciación del gen del receptor de la lipoproteína de baja densidad (RLDL). Se estudiaron en forma fenotípica 16 familiares con lazo sanguíneo en la familia 1, y 4 en la familia 2. Se rastreó la herencia de las mutaciones en cada familia en forma puntual con la técnica HRM. El análisis por HRM se llevó a cabo con Evagreen como intercalante fluorescente. En la familia 1 se detectaron 9 casos por la técnica HRM y la correlación entre el fenotipo presentado por los pacientes y el genotipo fue del 100 %. En la familia 2 se detectaron 3 casos, en uno de los casos no existió correlación entre el fenotipo y genotipo. El análisis por HRM es un método no destructivo para detección de mutaciones en el gen RLDL con alta sensibilidad y rapidez (<1,5 horas). La implementación de una estrategia de *screening* en cascada genética permite detectar certeramente nuevos pacientes, evaluarlos, estudiarlos cardiológicamente y actuar en forma preventiva.

GH 3

DIAGNÓSTICO FAMILIAR DE SÍNDROME DE FRAGILIDAD DEL CROMOSOMA X A PARTIR DE UN ABUELO ASINTOMÁTICO

Flores R.C.¹, L. Espeche², M. Ludokoski¹, A. Soto¹, C. Cheroki¹, R. Espindola¹, G. Cribb Libardi¹, M.E. Heis¹. ¹Hospital Escuela de Agudos Ramón Madariaga, Posadas, Misiones. ²Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Eduardo Castilla", CABA.
E-mail: rominaflores@gmail.com

El Síndrome de X frágil (FRAX) es la causa más frecuente de retardo mental (RM) heredado por expansión del triplete CGG en promotor del gen FMR1 (Xq27.3). Según la expansión genera pre-mutación (52 a 200 repeticiones) con expresión parcial de proteína FMRP o mutación completa (más de 200 repeticiones) con ausencia de FMRP. La mutación completa define en varones un fenotipo típico, no en mujeres. La pre-mutación puede expresarse como Síndrome de tremor/ataxia (FXTAS) o falla ovárica precoz (FOP). El objetivo es la descripción de un *pedigree* con individuos afectados por FRAX a raíz de la consulta de una mujer con tres hijos con trastorno de espectro autista (TEA). Se realizó evaluación clínica y estudio molecular del gen FMR1 a uno de los hijos (A1) y madre (C1). Se detectó mutación completa en A1 y pre-mutación en C1, confirmándose el diagnóstico de FRAX en sus tres hijos. Ya que hermanas y medio hermanas de C1 vía paterna (sin relación de parentesco entre abuelas de los niños) tenían hijos con RM, solicitamos estudio molecular al abuelo (F1) de 70 años asintomático detectándose pre-mutación. El diagnóstico molecular y el *pedigree* de tres generaciones permitieron identificar el estado del gen FMR1 (pre-mutado o mutado) en tres individuos del grupo familiar que posibilitaron el diagnóstico y asesoramiento de dos familias cuyas mujeres, a partir del mismo progenitor masculino, presentaban hijos e hijas con diagnóstico de RM. Se pudo confirmar el estado de portadoras obligadas de todas las hijas mujeres de F1 y, en consecuencia, diagnóstico de FRAX en todos sus nietos con RM.

GH 4

ASOCIACIÓN DEL POLIMORFISMO GENÉTICO TLR2 DEL -196 PARA -174 Y LA CARCINOGENESIS GÁSTRICA

Oliveira J.G.¹, L.R. Trevizani², W. Orcini¹, M.D. Susi¹, S.L.M. Payão^{1,2}, G.M. Bovolini¹. ¹Universidade do Sagrado Coração. ²Faculdade de Medicina de Marília.
E-mail: juliana.usc2012@yahoo.com.br

Actualmente el cáncer gástrico representa el cuarto tumor maligno más frecuente en el mundo. Polimorfismos génicos de factores involucrados en el proceso inflamatorio pueden modular el patrón de respuesta inmune del hospedero. Así, el objetivo de este estudio fue evaluar la asociación de los polimorfismos TLR2 del -196 para -174 en el riesgo de la carcinogénesis gástrica. En este estudio, el polimorfismo fue genotipado por las técnicas de PCR-alelo específico en 326 muestras de biopsias gástricas, habiendo 21 pacientes con cáncer gástrico-CG; 233 pacientes con gastritis crónica-GC y 72 pacientes control-C. Las frecuencias genotípicas en el grupo de GC para D/D (delección/delección), I/D (inserción/delección) y I/I (inserción/ inserción) fueron de 2 %, 20 % y 78 %, respectivamente, en cuanto las frecuencias alélicas para I y D fueron de 0,88 y 0,12, respectivamente. En el grupo de CG las frecuencias genotípicas para D/D, I/D y I/I fueron de 0 %, 14 % y 86 %, respectivamente, en cuanto las frecuencias alélicas para I y D de 0,93 y 0,07, respectivamente. En el grupo C se obtuvo una frecuencia genotípica para D/D, I/D, I/I de 3 %, 28 % y 69 % respectivamente, y frecuencia alélica para I y D de 0,83 y 0,17, respectivamente. En el modelo codominante fue observado el efecto protector del genotipo I/D entre los grupos GC y C, diferencia estadísticamente significativa (OR=0,44, 95 % IC=0,20-0,95, p=0,04). Nuestros datos indican que el genotipo heterocigoto para el polimorfismo TLR2 I/D puede estar asociado en el proceso de carcinogénesis gástrica.

GH 5

ROL DE NRF2 EN LA REGULACIÓN DE LA EXPRESIÓN DE SCARB1 EN PACIENTES DIABÉTICOS TIPO 2

Siewert S.¹, G.V. Mendoza¹, I.I. Gonzalez¹, M.S. Ojeda¹. ¹Facultad de Química, Bioquímica y Farmacia, Universidad Nacional de San Luis.

E-mail: msojeda@unsl.edu.ar

El factor de transcripción Nrf2 regula la expresión de numerosos genes de enzimas antioxidantes mediante su unión a una secuencia específica del ADN conocida como ARE. Estudios recientes proveen evidencias que Nrf2 estaría involucrado en la modulación de la homeostasis lipídica hepática, a través de la expresión de genes lipogénicos. Hemos identificado dos secuencias ARE-like en la zona promotora y una secuencia ARE en el primer intrón del Receptor Scavenger Clase B tipo I (SCARB1) primer receptor descrito de las HDL-c. El objetivo del trabajo es analizar la correlación entre las expresiones de SCARB1 y de Nrf2 en pacientes diabéticos tipo 2 y controles. Se determinaron parámetros bioquímicos y niveles de TBAR'S en suero de ambos grupos. La RT se realizó con AMV transcriptasa reversa y hexámeros. Para la PCR se diseñaron *primers* específicos para SCARB1 y para Nrf2. Los productos de PCR se separaron mediante electroforesis en gel de agarosa al 2 %. La expresión de SCARB1 y de Nrf2 fue mayor en Co respecto DT2 ($p < 0,0001$ y $p = 0,0041$, respectivamente). La expresión de SCARB1 se correlacionó negativamente con Glucemia ($r = -0,54$; $p < 0,0001$) y con los niveles de TBAR'S ($-0,81$; $p < 0,0001$); y positivamente con niveles de expresión de Nrf2 ($0,31$; $p = 0,03$). En la bibliografía consultada no se encontraron resultados que demuestren que Nrf2 podría estar involucrado como una nueva vía de señalización en la regulación de la expresión de SCARB1. Se requieren estudios posteriores para identificar la interacción funcional de Nrf2 con las secuencias ARE identificadas.

GH 6

ANÁLISIS DE HAPLOTIPOS DE LOS GENES FABP-2 Y CETP AJUSTADOS A LA DISLIPIDEMIA EN PACIENTES DIABÉTICOS TIPO 2

Gonzalez I.I.¹, S. Siewert¹, G. Fernandez¹, L. Correa¹, M.S. Ojeda¹. ¹Universidad Nacional de San Luis.

E-mail: irmacarlini@yahoo.com.ar

La Diabetes Mellitus Tipo 2 (DMT2) es una enfermedad compleja en donde los factores genéticos desempeñan un rol importante en la homeostasis lipídica. Entre los genes involucrados en el metabolismo lipídico se pueden mencionar *Fatty Acid Binding Protein 2* (FABP-2) que interviene en la transferencia de ácidos grasos en el intestino delgado, y *Cholesterol Ester Transfer Protein* (CETP) que participa en el transporte reverso de colesterol. El objetivo es evaluar la asociación de haplotipos de los SNPs rs708272 y rs1799883 de los genes FABP-2 y CETP con el perfil lipídico en pacientes Diabéticos Tipo 2. Se estudiaron individuos controles (Co) y DMT2. Los polimorfismos de los genes CETP (rs708272-B1/B2) y de FABP-2 (rs1799883-A/T) fueron genotipificados mediante PCR-RLFP. Parámetros lipídicos se relacionaron con los haplotipos correspondientes mediante el estadístico SNPStats. No se observaron diferencias significativas en las frecuencias alélicas de CETP y FABP-2 entre Co y DMT2. Los modelos de herencia fueron ajustados por dislipemia y género, estableciéndose un modelo de herencia dominante para CETP [OR = 2,78; IC 95 % (1,06-7,32); $p = 0,035$] y recesivo para FABP-2 [diferencia = 0,18; IC 95 % (0,03-1,03); $p = 0,04$]. Se obtuvieron cuatro haplotipos, siendo B1-A el más frecuente (0,42). Sólo el haplotipo B1-T se asoció con la dislipemia [OR = 0,518; IC 95 % (0,296-0,907); $p = 0,02$]. Los resultados del análisis de haplotipos demuestran que las combinaciones genéticas de los alelos de CETP y de FABP-2 podrían contribuir en la susceptibilidad de desarrollar dislipidemia en pacientes DMT2.

GH 7

ANÁLISIS DEL SNP G399A DEL GEN XRCC1 EN RELACIÓN A LA RADIODERMITIS DESARROLLADA EN PACIENTES SOMETIDOS A TRATAMIENTOS RADIANTES CONVENCIONALES

Córdoba E.E.^{1,2}, M.C. Abba³, E. Lacunza³, A.M. Güerci^{1,2}. ¹Instituto de Genética Veterinaria, IGEVET-CONICET-UNLP. ²Centro Integrado de Oncología, CIO La Plata Terapia Radiante. ³Centro de Investigaciones Inmunológicas Básicas y Aplicadas, CINIBA. E-mail: allycordoba@hotmail.com

Las reacciones adversas en el tejido normal que acompañan a la Radioterapia (RT) varían considerablemente entre los pacientes y constituyen la limitante del tratamiento en ≥ 10 % de los casos. La radiodermatitis es el efecto más común en pacientes con cáncer de mama. La variabilidad de este rasgo se debe en un 80 % a genes que participan en vías radioinducidas como las de reparación del ADN. En consecuencia, este estudio persiguió evaluar la asociación entre el SNP G399A de XRCC1 y radiodermatitis en pacientes con cáncer de mama sometidas a RT. El trabajo incluyó 70 pacientes tratadas con una dosis total de 50G y tratamiento 3D. Las extracciones de ADN genómico se realizaron a partir de muestras de sangre e hisopado bucal y el genotipado mediante PCR- RFLP. La radiotoxicidad fue evaluada por el *score* del *Radiation Therapy Oncology Group*. Además, se realizó una entrevista de anamnesis y se tomó consentimiento informado. Se estimaron las frecuencias génicas y genotípicas, equilibrio de Hardy-Weinberg y se realizó un análisis multivariado con SPSS (v.19). El 63 % de las pacientes presentó radiodermatitis de grado ≥ 2 . No se observaron diferencias significativas entre las frecuencias genotípicas de G399A- XRCC1 y radiodermatitis ($p > 0,05$). Sin embargo, se encontró que pacientes con IMC 25 presentaron menor toxicidad ($p = 0,03$) y que aquellas con un tamaño de mama mediana y grande manifestaron mayor grado de radiodermatitis ($p = 0,02$). Si bien la eficacia de la reparación del ADN es esencial en este fenotipo, factores extrínsecos inherentes al paciente deben ser necesariamente considerados.

COMUNICACIONES LIBRES



GENÉTICA Y MEJORAMIENTO ANIMAL

GMA 1

ESTIMACIÓN DE PARÁMETROS GENÉTICOS EN RESPUESTA AL DESAFÍO ARTIFICIAL CON L3 DE PGI EN CORDEROS CORRIEDALE

Poli M.A.¹, B. Cetrá², P.D. Medus³, D.O. Maizón⁴. ¹Instituto de Genética "Ewald Favret", CICVyA, INTA, Buenos Aires, Argentina. ²EEA Mercedes, INTA, Corrientes, Argentina. ³EEA Concepción del Uruguay, INTA, Entre Ríos, Argentina. ⁴EEA Anguil "Ing. Agr. Guillermo Covas", INTA, La Pampa, Argentina. E-mail: poli.mario@inta.gob.ar

Las parasitosis gastrointestinales (PGI) causan grandes pérdidas en la producción ovina en la región noreste del país. La rápida adaptación de los parásitos a las drogas y su uso indiscriminado ha conducido a los productores a la búsqueda de nuevas herramientas para el control sostenible de los parásitos y reducir la contaminación en los alimentos. La selección de animales más resistentes es una alternativa. En este trabajo se estimaron los parámetros genéticos en corderos Corriedale en respuesta al desafío artificial con larvas (L3). Se utilizaron 422 corderos de 5 meses de edad promedio, hijos de 16 carneros y 131 ovejas. Los apareamientos fueron dirigidos entre animales preseleccionados entre susceptibles y resistentes durante 5 años en dos majadas. Se contó con registros de pedigrees completos y las variables medidas fueron: peso corporal (BW), hematocrito (PCV), índice FAMACHA© y huevos por gramo de materia fecal (FEC) a los días 0, 28, 35 y 42 post inoculación vía ruminal de 5.000 L3 (>85 % de *Haemonchus c.*). Las estimaciones se realizaron mediante modelos unicarácter de regresión aleatoria, empleando el algoritmo EM-REML del programa WOMBAT. Los efectos fijos fueron majada, sexo, y año de ensayo; como covariables el peso al día 0 y un polinomio de Legendre (grado 2) para días desde el desafío y como aleatorios el individuo y el error. Las heredabilidades estimadas fueron: BW $0,41 \pm 0,11$; LNFE_C $0,20 \pm 0,08$; PCV $0,42 \pm 0,08$ y FAMACHA© $0,29 \pm 0,06$. Las estimaciones indican que es posible seleccionar a favor de animales resistencia a parásitos gastrointestinales.

GMA 2

ESTIMACIÓN DE PARÁMETROS GENÉTICOS PARA PROLIFICIDAD EN OVINOS PAMPINTA

Gigli I.¹, D.O. Maizon². ¹Facultad de Agronomía, UNLPam, Santa Rosa, La Pampa. ²EEA Anguil "Ing. Agr. Guillermo Covas", INTA, Anguil, La Pampa. E-mail: igigli@agro.unlpam.edu.ar

La prolificidad (PLFD), número de corderos nacidos, es una de las principales características reproductivas de los ovinos Pampinta, una raza sintética producida desde animales cruza $\frac{3}{4}$ Frisones y $\frac{1}{4}$ Corriedale. En la cabaña de ANGUIIL, el promedio de PLFD es 1,75 con más de 60 % de partos dobles o superiores. El objetivo del presente trabajo fue caracterizar desde el punto de vista genético cuantitativo, el PLFD. Para ello, se estimó la heredabilidad (h^2) y la repetibilidad del carácter en un total de 6.479 partos, ocurridos entre los años 1993 y 2014. Se empleó un modelo animal umbral de observaciones repetidas. Para la variable PLFD se emplearon tres niveles (1, 2, 3 o + nacidos por parto). El modelo incluyó los siguientes efectos: orden de parto (1ro, ..., 5to o +); edad de la oveja al primer parto (10-15 meses, 16 a 22 meses y 23 a 30 meses); año de nacimiento de la oveja (22 niveles); año y la estación de parto (41 niveles); observación repetida por oveja (2.013 niveles) y el individuo –ovejas y padres– incluido en la matriz de relaciones aditivas (2.602 niveles). Las estimaciones se realizaron mediante el programa TM, que emplea metodología bayesiana, realizando 60.000 iteraciones de muestreo de Gibbs. Con el fin de inspeccionar las distribuciones marginales posteriores de los parámetros estimados, se descartaron las primeras 10.000 iteraciones y se tomaron muestras cada 20 ciclos. Las estimaciones de h^2 y repetibilidad fueron 0,028 (DE 0,012) y 0,098 (0,026), respectivamente. En Frisones se reportó una h^2 de 0,04, destacándose la influencia ambiental para PLFD.

GMA 3

EVALUACIÓN DEL EFECTO DE IVERMECTINA SOBRE LA EXPRESIÓN DEL TRANSPORTADOR GLICOPROTEINA-P EN EL PARÁSITO OVINO *Haemonchus contortus*

Maté L.¹, M. Ballent¹, L. Ceballos¹, G. Virkel¹, I. Alvarez¹, C. Lanusse¹. ¹Laboratorio de Farmacología, Centro de Investigación Veterinaria Tandil (CIVETAN-CONICET), FCV, UNCPBA.
E-mail: lauramateo4@gmail.com

La Ivermectina (IVM) es una lactonamacrocíclica ampliamente utilizada en Medicina Veterinaria y Humana para el control de endo y ectoparásitos. Esta molécula es un reconocido sustrato del transportador celular glicoproteína-P (gp-P). La exposición a IVM puede resultar en la inducción de la expresión génica de este transportador celular, no sólo en los tejidos del animal tratado, sino también en los parásitos “blanco”. La sobreexpresión de gp-P es uno de los mecanismos de resistencia descrito en *Haemonchus contortus*, principal endoparásito de los ovinos. El objetivo de este trabajo fue evaluar mediante qPCR el efecto de IVM administrada por vía oral a 2 niveles de dosis única (0,2 mg/kg y 2 mg/kg) sobre la expresión génica de gp-P en *H. contortus* resistente a dicho fármaco, recuperados de ovinos tratados a los 14 días post-tratamiento. Por otro lado, se evaluó el efecto de IVM sobre la expresión de gp-P en hígado, intestino y linfocitos de sangre periférica de los ovinos tratados. Los resultados obtenidos hasta el momento no muestran ningún incremento en los niveles de ARNm de gp-P en los parásitos recuperados, ni en ninguno de los tejidos animales analizados. Estos resultados muestran que a los 14 días post-tratamiento, y cuando aún existen concentraciones de IVM en el organismo del animal tratado, la IVM a las dosis administradas no induce ningún cambio significativo en la expresión génica de este transportador celular. El efecto de IVM sobre la expresión del transportador a menores tiempos post-tratamiento, está bajo evaluación en nuestro Laboratorio.

GMA 4

ESTIMACIÓN DE COMPONENTES DE VARIANZA PARA EL ÍNDICE PRODAM EN HEMBRAS DE LA RAZA BRAFORD

Borelli V.S.¹, A.R. Jacquet¹. ¹INTA, EEA Las Breñas, Chaco.
E-mail: borelli.valeria@inta.gob.ar

En los sistemas de producción de bovinos para carne, la longitud de la vida productiva de la vaca, el número de terneros producidos por la misma por unidad de tiempo y kilos destetados de ternero son factores de suma importancia económica. El índice de productividad media anual, PRODAM, que considera la cantidad en kg. de terneros destetados y el tiempo, en días para obtenerlos, es un indicador de productividad de las madres. El objetivo del presente trabajo fue estimar los componentes de varianza y la heredabilidad para el índice PRODAM en hembras Braford pertenecientes a la cabaña Los Chinatos (INTA EEA Las Breñas). Se contó con registros productivos de 223 hembras con 3 o + crías destetadas, nacidas entre 1989 y 2011. Previo al cálculo del PRODAM, los PD de las crías fueron ajustados a 180 días de edad, cría macho y madre de 3 años. Para el índice se empleó un modelo que incluyó la edad de la madre al primer parto, el mes-año de nacimiento de la madre y el animal, y se utilizó un pedigrí con 323 animales. Se estimó mediante MCMC y Gibbs *sampling*, las distribuciones marginales posteriores desde las cuales se obtuvieron las estimaciones. A mayor edad al primer parto las vacas presentaron menor PRODAM; mes-año de nacimiento representó el 25 % de la variación observada en PRODAM. El promedio de la distribución posterior para la heredabilidad fue de 0,092 (DE 0,068). Aunque el número de madres empleado en el análisis fue pequeño, la heredabilidad estimada indica suficiente variabilidad como para considerar PRODAM como criterio de selección.

GMA 5

IDENTIFICACIÓN DE BIOTIPOS CAPRINOS MEDIANTE LA UTILIZACIÓN DE MARCADORES ZOOMÉTRICOSCattáneo A.C.¹, R.O. Arias^{1,2}, M.S. Trigo^{1,2}, A.G. Antonini^{1,2}.¹IGEVET, FCV, UNLP. ²FCAyF, UNLP.

E-mail: cattaneo.ac@gmail.com

El objetivo del presente trabajo fue identificar poblaciones caprinas de la zona de influencia de la UNLP mediante el uso de marcadores zoométricos. Se tomaron registros de 14 medidas corporales (alzada, diámetro longitudinal y bicostal, perímetro de tórax, caña y cuello, longitud y ancho craneal y caudal de grupa, largo y ancho de cabeza, longitud del cráneo, ancho de hombros y despegue) de 120 cabras adultas pertenecientes a 3 producciones caprinas de la región, cada una de ellas con diferente biotipo (criollas cruza, Saanen y Anglo Nubian). Los animales estudiados se encuentran en explotaciones semi intensivas destinadas al ordeño y la venta de cabritos, con acceso a pastura natural, suplementados con heno de alfalfa y bebederos en los corrales y potreros. A partir de los datos obtenidos y utilizando el programa estadístico Statgraphics Centurión se realizó un análisis discriminante. Los resultados indicaron que la primer función discriminante explica el 61 % de la varianza y la segunda la variación restante, ambas significativas ($p < 0,001$). El 88 % de los casos fueron asignados correctamente. El gráfico de las funciones permitió observar el agrupamiento de las poblaciones caprinas criollas cruza (destinadas a la producción de carne de cabrito y como producto secundario leche), de las poblaciones de razas Saanen y Anglo Nubian (destinadas principalmente a la producción láctea) alrededor de sus respectivos centroides. Por tanto, se podría concluir que aquellas medidas zoométricas calculadas permitirían la identificación de los distintos biotipos caprinos de la región.

GMA 6

PUBERTAD DE LA HEMBRA BOVINA Y SU ASOCIACIÓN CON MARCADORES DE GENES CANDIDATOSPardo A.M.¹, J. Papaleo Mazzucco¹, E.L. Villarreal¹, J. Ferrario⁴, S. Santamaría⁴, O. Melucci^{3,4}, G. Giovambattista², L.M. Melucci¹.¹Unidad Integrada Balcarce, Fac. Cs. Agrarias, UNMDP-INTA EEA Balcarce. ²Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET), CCT La Plata-CONICET, Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata. ³Facultad de Ciencias Veterinarias, UNCPBA. ⁴Actividad Privada.

E-mail: pardo.alan@inta.gob.ar

En las hembras bovinas gran parte de la variabilidad existente en la edad de arribo a la pubertad puede explicarse por caracteres asociados al tamaño corporal y/o la deposición de grasa. Se realizó un estudio preliminar de asociación de genes candidatos con la edad (Ep), peso (PVp), condición corporal (CCp), alzada (Ap), espesor de grasa dorsal (EGDp) y lumbar (P8p), a la pubertad en 132 hembras Angus, Hereford, sus cruza, y Criollo, nacidas en 2011 y 2012. La genotipificación se realizó utilizando la plataforma Sequenom para 70 SNPs ubicados en genes candidatos intervinientes en tres vías metabólicas (reproducción, crecimiento y balance energético/lípidos). Para cada variable se obtuvieron los residuales de un modelo mixto que incluyó al año y mes de nacimiento, grupo genético y edad de la madre como efectos fijos y al padre como aleatorio. Los efectos de cada SNP se estimaron a partir de dichos residuales. Para Ep fueron significativos ($p < 0,05$) marcadores en FASN, LEP, CEBPA, FABP4, GHR, SPAG11 y región intergénica en BTAX. Para PVp los marcadores significativos ($p < 0,05$) estuvieron en FASN, LEP (Promotor) y SPAG11, mientras que para Ap en FABP4 y PTGER2. Los marcadores en LEP, TG y PPARG resultaron significativos ($p < 0,05$) para EGDp, mientras que para P8p y CCp en PPARG y FASN, respectivamente. Después de la corrección por comparaciones múltiples, ningún marcador mantuvo significancia. Estas asociaciones preliminares sugerirían un importante efecto de genes que regulan la homeostasis energética sistémica y almacenamiento de lípidos sobre la pubertad sexual de la hembra.

GMA 7

ASOCIACIÓN DE SNPs CON CARACTERES DE CRECIMIENTO Y CALIDAD DE CARNE EN NOVILLOS PUROS Y CRUZAS

Papaleo Mazzucco J.¹, L.M. Melucci¹, D.E. Goszczynski^{2,3}, M.V. Ripoli², A. Rogberg-Muñoz^{2,3}, A. Pardo¹, C.A. Mezzadra¹, G. Giovambattista², E.L. Villarreal¹. ¹Área de Investigación en Producción Animal, Unidad Integrada INTA Balcarce-FCA, UNMdP. ²Instituto de Genética Veterinaria (IGEVEV), CCT La Plata CONICET, FCV, UNLP. ³Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET).
E-mail: papaleo.juliana@inta.gob.ar

Se estudió la asociación entre SNPs de genes relacionados al crecimiento y regulación del metabolismo lipídico, con caracteres de crecimiento y calidad de carne. En 260 novillos puros y cruzas nacidos entre 2006 y 2009 se midió peso final, espesor de grasa dorsal (EGD) y área de ojo de bife ecográficos finales, sus tasas mensuales, peso de res y proporción de grasa de riñonada (PGR) a la faena, pérdidas por descongelación (PDESC), pérdidas por cocción y resistencia al corte (RC) en la carne. Los residuales, luego del ajuste por biotipo y grupo contemporáneo (año nacimiento y fecha de faena), se utilizaron para estimar el efecto de 12 SNPs. El modelo resultó significativo para FABP4-E2 (rs110757796) con EGD, FABP4 (rs41729173) con tasa de EGD, promotor de IGF1 (rs134527338) con PGR, GHRHR-E6 (rs109390134) con PDESC, promotor de LEP (rs109406937), GHR-E7 (rs135304055) y GHRHR-E6 con RC. Sin embargo, ninguna de las asociaciones mantuvo la significancia luego de ajustar el valor p por múltiples comparaciones. No se encontró asociación entre las variables evaluadas y los SNPs GH-E8 (rs41923484), LEP (rs29004488), FABP4-E3 (rs110652478), FABP4-E3 (rs110383592), FABP4-I3 (rs111014258) y promotor de GHRL (rs108987641). A pesar de la falta de significancia, la tendencia observada en los SNPs del FABP4 y del GH, los sugiere como marcadores candidatos del contenido de grasa dorsal y de la calidad de la carne, respectivamente, aunque sería necesario incrementar la cantidad de animales para poder confirmar las asociaciones.

GMA 8

ESTIMACIÓN DE COMPONENTES DE VARIANZA Y TENDENCIA GENÉTICA PARA PRODUCTIVIDAD MEDIA ANUAL EN BOVINOS PARA CARNE

Pardo A.M.¹, L.M. Melucci¹. ¹Unidad Integrada Balcarce, Fac. Cs. Agrarias, UNMDP-INTA EEA Balcarce.
E-mail: pardo.alan@inta.gob.ar

En la eficiencia productiva de bovinos de cría, la vida productiva de una vaca, el número de terneros por vaca por unidad de tiempo y los kilogramos de terneros destetados son componentes de suma importancia económica. Con el objetivo potencial de emplearlos en programas de mejora, se estimaron los componentes de varianza y la tendencia genética para la productividad media anual (PRODAM) empleando registros productivos de 760 vacas Angus, Hereford y sus cruzas recíprocas, y un pedigrí con 1.238 animales, pertenecientes a un rodeo experimental de la EEA INTA Balcarce, en el período 2000-2009. Las estimaciones se realizaron mediante el algoritmo EM-REML con el programa WOMBAT. El modelo ajustado contempló el efecto fijo de grupo genético, las covariables edad al primer parto y heterosis, y los efectos aleatorios año-mes de nacimiento y animal. La tendencia genética se estimó por regresión de los valores de cría individuales sobre las generaciones. La heredabilidad (h^2) estimada para PRODAM fue $0,14 \pm 0,05$. La tendencia generacional fue de $0,89 \pm 0,06$ kg ($p < 0,0001$). La estimación de h^2 obtenida es coincidente con las estimaciones publicadas en la literatura. Los resultados anteriores sugieren que: 1- PRODAM respondería a la selección y 2- aunque la población analizada no estuvo bajo selección direccional a favor de dicha variable, los cambios genéticos generacionales resultaron positivos debido, probablemente, a una presión de selección en caracteres que componen PRODAM, como el peso al destete y la vida productiva.

GMA 9

METODOLOGÍA PARA IDENTIFICAR HUELLAS DE SELECCIÓN EN RAZAS BOVINAS MEDIANTE EL LOGARITMO DE VEROSIMILITUD COMPUESTA

Macor L.¹, M.G. Monterubbianesi², P. Corva². ¹Facultad de Agronomía y Veterinaria, Universidad Nacional de Río Cuarto. ²Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata.
E-mail: laura.macor@gmail.com

La selección dentro de poblaciones modifica la frecuencia de loci asociados al fenotipo seleccionado, así como la de aquellos que se encuentran en su proximidad. De esta manera se generan regiones en el genoma conocidas como huellas de selección, detectables al comparar frecuencias alélicas entre poblaciones. Existen diferentes métodos para su detección, entre ellos la estimación de un logaritmo de verosimilitud compuesta (CLL, “*composite log likelihood*”) para las frecuencias alélicas observadas en “ventanas” de loci adyacentes. Para determinar la significancia del CLL obtenido en cada una, se realiza una prueba de permutación basada en 50.000 permutaciones. El objetivo de este trabajo fue implementar y validar esta metodología en un entorno de programación en R. Se realizó la búsqueda de huellas de selección asociadas a genes conocidos de color de capa en los cromosomas bovinos 5 y 18: PMEL17 (localizado entre 57.669.835 y 57.677.941 pb) y MC1R (localizado entre los 13.776.489 y 13.778.486 pb) respectivamente. Se utilizaron datos provenientes del proyecto HapMap Bovino. El valor de CLL para cada ventana se estimó en base a la probabilidad, nivel de significancia observado, obtenida en la prueba exacta de Fisher para la diferencia entre frecuencias alélicas de las subpoblaciones seleccionadas en cada caso. En la región adyacente a ambos genes evaluados se observaron los mayores valores de CLL. De esta manera puede inferirse que la aproximación propuesta puede usarse exitosamente en la identificación de huellas de selección.

GMA 10

DETECCIÓN DE DELECCIONES CAUSANTES DE ENFERMEDADES GENÉTICAS EN BOVINOS MEDIANTE ARREGLOS DE SNPS

Rogberg Muñoz A.^{1,2}, A.H. Falomir Lockhart¹, E.E. Villegas Castagnaso¹, L.H. Olivera¹, S. Munilla Leguizamón², J.P. Lirón¹, G. Giovambattista¹. ¹IGEVET - Instituto de Genética Veterinaria (UNLP-CONICET LA PLATA), Facultad de Cs. Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata, Argentina. ²Departamento de Producción Animal, Facultad de Agronomía, Universidad de Buenos Aires, Argentina.
E-mail: arogberg@fev.unlp.edu.ar

En bovinos se han reportado más de 450 enfermedades de origen genéticos, entre ellas las deleciones que involucran varios Kb son de las causas más comunes, siendo la Aracnodactilia Contractural (CA) una de las más frecuentemente encontradas en bovinos. En los últimos años ha aumentado el interés por la detección y control de estas enfermedades. En el presente estudio se evaluó la utilidad de los chips de SNPs en la detección de deleciones de varias Kb. Mediante la tecnología Axiom se tipificaron 45 bovinos de la raza Angus que incluía animales sanos, portadores y enfermos para CA. Se seleccionaron los genotipos de 87 SNPs localizados en una región cromosómica de 360 Kb (BTA21) de la cual se conocía la existencia de una deleción de 58 Kb asociada a CA. Se estimaron los valores de *callrate* (promedio=99,90; mín.=97,80; máx.=100), heterocigosidad (promedio=0,24; mín.=0; máx.=0,5), distribución de los genotipos homocigotas y heterocigotas (frecuencia del alelo menor promedio=0,18; mín.=0; máx.=0,5). El análisis de LD permitió identificar 10 bloques de ligamiento con un tamaño promedio de 28,164 Kb (mín.=2,178; máx.=85,865 Kb), siendo la distancia promedio entre marcadores de 4,205 Kb. Sobre la base de dicha información se pudo descartar la presencia de homocigotas delecionados y la mayoría de los animales portadores. Los resultados permiten concluir que la estrategia utilizada permitiría la detección de las principales deleciones presentes en bovinos, y se podría utilizar como método de *screening* para detectar nuevas deleciones causales de un fenotipo patológico.

GMA 11

INTERACCIONES GENOTIPO-MANEJO DE LA ALIMENTACIÓN SOBRE CARACTERES DE INTERÉS PRODUCTIVO EN POLLOS CAMPEROS

Dottavio A.M.^{1,2}, Z.E. Canet^{1,3}, B.M. Romera¹, R.J. Di Masso^{1,2}.
¹Cátedra de Genética, Facultad de Ciencias Veterinarias, UNR.
²CIC-UNR. ³EEA INTA Pergamino.
 E-mail: anadottavio@hotmail.com

Los cambios en el comportamiento de los genotipos evaluados en ambientes diferentes (interacción genotipo-ambiente) se deben a variaciones relativas en las contribuciones individuales o niveles de expresión de los genes involucrados en la determinación de un carácter. El pollo campero es un ave de carne de crecimiento lento destinada a sistemas semi-intensivos. Se evaluaron machos de dos grupos genéticos [Campero Casilda (CC- cruzamiento experimental de tres vías entre la sintética paterna AH' y gallinas producto del cruzamiento entre las sintéticas ES y A) y Campero INTA (CI- cruzamiento entre machos de la sintética AS y hembras de la sintética E)] bajo dos manejos de la alimentación [tradicional (MT) tres alimentos: iniciador, crecimiento y terminador) y alternativo (MA) dos alimentos: iniciador y terminador y reemplazo del alimento crecimiento por una mezcla de los otros dos]. El efecto de la interacción genotipo-ambiente sobre las variables respuesta (estimadores de los parámetros de la curva de crecimiento, uniformidad en peso corporal, conversión alimenticia, conformación corporal y caracteres a la faena) se evaluó con un análisis de la variancia correspondiente a un experimento factorial 2x2. Se constataron interacciones significativas ($P < 0,05$) sobre la uniformidad (mayor en CI y con MA) y sobre algunas medidas lineales de conformación corporal pero no sobre los principales caracteres de interés productivo (el peso asintótico, la tasa de maduración para peso corporal, la eficiencia, las proporciones de pechuga, pata-muslo y grasa abdominal y el rendimiento).

GMA 12

TENDENCIAS GENÉTICAS PARA CRECIMIENTO EN OVINOS DE LA RAZA TEXEL

Giovannini N.¹, E. Colatto², A.M. Pardo², J. Papaleo Mazzucco², L.M. Melucci², J.P. Mueller¹. ¹INTA EEA Bariloche. ²Unidad Integrada Balcarce, Fac. Cs. Agrarias, UNMDP- INTA EEA Balcarce.
 E-mail: melucci.lilia@inta.gob.ar

El núcleo Texel de INTA EEA Balcarce participa desde 2009 de la Evaluación Genética Poblacional de esta raza utilizando Pro-Ovino Avanzado. Como parte de esa valoración los animales fueron clasificados anualmente en base a su mérito genético, expresado en valores de cría (VC), para cuatro características de interés: Peso corporal al nacimiento, a los 50, 100 y 240 días de edad (PCN, PC50, PC100 y PC240, respectivamente). Los machos con mejor desempeño productivo y pureza racial fueron seleccionados como carneros de reemplazo del plantel. Cada año se reemplazó aproximadamente el 50 % de los mismos. Con el objetivo de analizar los cambios genéticos en la majada entre 2009 y 2014, se estimaron los diferenciales de selección para los caracteres evaluados como la diferencia entre los promedios de los VC de los reproductores seleccionados y del grupo de contemporáneos. Además, se calcularon las tendencias genéticas mediante la regresión lineal del mérito genético de cada animal en el año de nacimiento. En todos los caracteres, los diferenciales de selección resultaron positivos. Las tendencias genéticas resultaron: $0,02 \pm 0,00$; $0,10 \pm 0,01$; $0,13 \pm 0,02$ y $0,15 \pm 0,03$ kg/año ($P < 0,01$) para PCN, PC50, PC100 y PC240, respectivamente. Salvo para PCN que tiende a permanecer estable, los resultados indican un progreso genético positivo en las características evaluadas. Mantener el PCN es deseable para minimizar la posible ocurrencia de partos distócicos. Por otro lado, el incremento en los pesos corporales permite obtener animales de mayor desarrollo corporal a las edades tempranas.

GMA 13

IDENTIFICACIÓN DE LA MUTACIÓN A/G EN EL EXÓN/INTRÓN 37 DEL GEN LRP4 ASOCIADA A SINDACTILIA EN UN TERNERO ABERDEEN ANGUS EN URUGUAY (PRIMER REPORTE)

Romero Velázquez A.¹, A. Romero Benavente², M. Montenegro¹, R. Artigas¹, C. Briano², F. Dutra², M.V. Arruga³, S. Llambi¹. ¹Área Genética-FVET-UdelaR-Uruguay. ²DILAVE-MGAP-Treinta y Tres-Uruguay. ³Laboratorio Citogenética y Genética Molecular-FVET-UNIZAR-España.
E-mail: silvia.llambi@gmail.com

La sindactilia o “pie de mula” en bovinos es una patología hereditaria autosómica recesiva con penetrancia incompleta y expresividad variable (OMIA-000963-9913). Ha sido identificada en varias razas bovinas. En los últimos años se han encontrado asociadas a esta patología distintos tipos de mutaciones en intrones y exones en el gen LRP4. En este trabajo se realiza el análisis molecular de ADN a un ternero Aberdeen Angus con sindactilia en los 4 miembros en rodeo de 400 vacas en Cerro Largo, Uruguay. Se extrajo ADN a partir de sangre extraída en tubos con EDTA y utilizando el kit ZR Genomic DNA. Se realizó la amplificación por PCR de la región del gen LRP4 Ex-In 37 utilizando un programa convencional de 35 ciclos y 57° C de hibridización. El amplicón obtenido (500 pb) se secuenció (ambas cadenas) en Servicio de Secuenciación de la UNIZAR. Se analizó la información obtenida con la base de datos assembly Btau_4.6.1, mediante la herramienta Blast (*Basic Local Alignment Search Tool*) y la herramienta *ClustalIW multiple alignment* del *software BioEdit sequence alignment editor* disponibles *on line*. En la región secuenciada se identificó la mutación puntual de cambio de base A/G en forma homocigota (A/A, región Ex-In 37 AGAGATG). Dicha mutación se corresponde con la reportada en la literatura para esta raza. En nuestro país es la primera vez que se describe en Aberdeen Angus por lo que se recomienda realizar un estudio en los progenitores de este rodeo para evitar la propagación de dicha patología a través de reproductores portadores de la misma.

GMA 14

MATERIA FECAL CANINA COMO EVIDENCIA EN LA RESOLUCIÓN DE UN CASO DE HOMICIDIO

Barrientos L.S.¹, J.A. Crespi¹, A. Fameli², D.M. Posik¹, P. Peral García³, G. Giovambattista^{1,3}. ¹Instituto de Genética Veterinaria (IGEVEV), CCT La Plata-CONICET-Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata. ²Grupo de Genética y Ecología en Conservación y Biodiversidad (GECOB) del Museo Argentino de Ciencias Naturales “Bernardino Rivadavia”. ³Comisión de Investigaciones Científicas de la Provincia de Buenos Aires (CICBA), La Plata, Argentina.
E-mail: lbarrientos@fev.unlp.edu.ar

La determinación del perfil genético de materiales biológicos de animales domésticos ha sido utilizada para conectar a las víctimas o a los delincuentes con la escena del crimen. Se recibieron dos muestras de materia fecal canina, una obtenida de la casa de las víctimas de homicidio (referencia) y otra de las zapatillas del sospechoso (evidencia). Con el objetivo de conectar al sospechoso con la escena del crimen se extrajo ADN utilizando dos métodos comerciales. Los ADNs se tipificaron con un panel de 15 STRs, sin obtener resultados positivos. Posteriormente, se amplificaron dos secuencias pertenecientes a D-loop del ADN mitocondrial, una de 800 pb y otra de 145 pb. Debido al alto grado de degradación del ADN sólo se pudo obtener secuencias del fragmento más corto. La comparación de los resultados obtenidos a partir de las muestras (evidencia y referencia) con las secuencias reportadas confirmó que ambas pertenecían al haplotipo 5 de la especie *Canis familiaris*. Las frecuencias de los haplotipos del D-loop canino se determinaron utilizando el *software* Phyloclass, considerando las razas más frecuentes en la región. El poder de exclusión del sistema se calculó como uno menos la sumatoria de las frecuencias haplotípicas al cuadrado. Dicho cálculo evidenció un valor de 0,604, siendo la probabilidad que dos individuos tomados al azar tengan el haplotipo 5 en la población analizada de 0,00015. Los resultados obtenidos evidencian la utilidad de las muestras de animales domésticos, como la materia fecal, para la resolución de casos judiciales humanos.

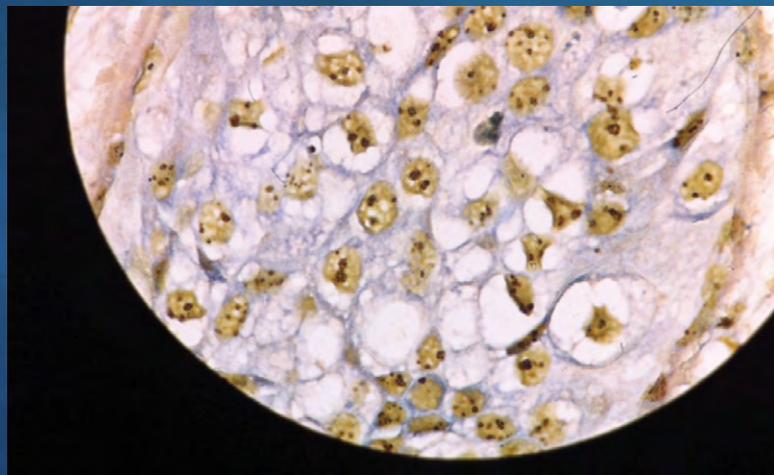
GMA 15

ESTUDIO DE LA CONSANGUINIDAD EN LA POBLACIÓN HOLANDO ARGENTINO

Rubio N.E.¹, D.E. Casanova¹, E.M. Rodríguez¹, I. Aguilar², C.I. Andere¹. ¹Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional del Centro de la Provincia de Buenos Aires, Argentina. ²INIA, Uruguay.
E-mail: rubionat@vet.unicen.edu.ar

Los objetivos fueron estimar el coeficiente de consanguinidad (F) de la población bovinos de leche Holando Argentino con registro genealógico y analizar el comportamiento genético de los animales para características de producción. La población comprendió 422.563 animales con ancestros conocidos, argentinos y nacidos entre 1990 y 2009 con habilidad de transmisión predicha (HTP) para Kg de leche, Kg de grasa y Kg de proteína del Control Lechero Oficial de la Asociación Criadores de Holando Argentino. Los F se obtuvieron utilizando un algoritmo recursivo modificado. Se estimaron regresiones polinómicas de segundo grado para los HTP de producción, como una función del F de los machos y hembras, con ancestros conocidos, argentinos y nacidos entre 2000 y 2009. La F promedio para los 422.563 animales fue de 3,37 %. La tendencia del F para la población fue de 0,134 %/año (IC 95 %: 0,124-0,143 %). La F promedio para las 22.174 hembras de Registro de Pedigrí (P) fue de 4 %; 3,3 % para las 394.239 hembras del Registro de Crías (RC) y 3,9 % para los 6.150 machos. A partir de las regresiones cuadráticas ajustadas se estimó la HTP máxima para cada variable. En la curva correspondiente para Kg de leche en machos, el máximo HTP fue 95,9 para una F de 9,1 % y en hembras fue 89,9 para F de 13,4 %. Los valores de F de machos y hembras P son superiores al de hembras RC. La F promedio para las hembras de la población (3,37 %) es menor a la observada en poblaciones Holstein de otros países. Sin embargo, se sugiere considerar estrategias para controlar su incremento.

COMUNICACIONES LIBRES



GENÉTICA MÉDICA

GME 1

COMPLEJO REARREGLO CROMOSÓMICO DETECTADO EN PGD

Ducatelli M.E.¹, L. Gomez Patti¹, A. Mondadori¹, I. Coco¹, F. Coco¹, R. Coco¹. ¹Fecunditas, Medicina Reproductiva.
E-mail: mariaducatelli@yahoo.com.ar

Los rearreglos complejos involucran más de 2 roturas en dos o más cromosomas, con intercambio de material cromosómico entre ellos. Los reordenamientos simples son relativamente frecuentes y con riesgos bien conocidos, en cambio los complejos son raros y con riesgo desconocido. Se presenta un rearreglo complejo conformado por una translocación entre los cromosomas 8 y 10, teniendo el cromosoma 10 translocado una inversión pericéntrica. El rearreglo fue diagnosticado luego de acceder la pareja a un PGD por la inversión pericéntrica del cromosoma 10 detectada citogenéticamente en el varón por el antecedente de 3 abortos espontáneos. Se realizó un ICSI y los ovocitos fecundados se cultivaron hasta blastocisto. En D4 se realizó el *drilling* de la membrana pelúcida y en D5 se efectuó la biopsia del trofoblasto de 3 blastocistos. El trofoblasto extraído fue estudiado con aCGH con la plataforma 24 Sure Plus de BlueGnome-Illumina y los blastocistos biopsiados vitrificados para una transferencia diferida. Los resultados del aCGH fueron: E#1: 46,XX; E#2: 46,XX, del8q24.23 -> qter; dup10q25.1->qter y E#3: 46,XX, del8q24.23 -> qter; dup10q25.1->qter. Los 2 cariotipos desbalanceados son indicativos de una segregación adyacente 1 de un cuatrivalente meiótico. Tales desbalances nos permitió inferir la existencia de un rearreglo más complejo. Teniendo en cuenta la historia reproductiva del portador (3 abortos espontáneos, 2 blastocistos desbalanceados y uno normal) se estima que el riesgo reproductivo cromosómico es 85 %, muy superior a lo esperado para una inversión pericéntrica.

GME 2

RARA COMBINACIÓN DE SÍNDROME DE JARCHO LEVIN CON ANOMALÍAS DE MIEMBROS INFERIORES Y APÉNDICES ANORMALES: REPORTE DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA BIBLIOGRAFÍA

Herreros M.B.^{1,2}, R. Franco¹. ¹SENADIS. ²Consultorio Privado.
E-mail: maranp-4@hotmail.com

El síndrome de Jarcho Levin es un desorden genético raro caracterizado por anomalías de vértebras y costillas. Los recién nacidos presentan cuello y tronco cortos, escoliosis y estatura baja. Las vértebras y costillas malformadas hacen que el tórax sea más estrecho por lo que con frecuencia tienen insuficiencia respiratoria. Este síndrome afecta a ambos sexos por igual y la incidencia y prevalencia son desconocidas, pero tiene una mayor incidencia en Puertorriqueños. Se han descrito anomalías asociadas del sistema nervioso central, aparato genitourinario y corazón, pero no son comunes. Se reporta el caso de un niño de sexo masculino de 16 días de vida que presenta cuello y tórax cortos, escoliosis, hipoplasia de miembro inferior izquierdo y pterygium de rodilla izquierda, también un apéndice anormal tipo dedo en pared anterior del tórax izquierdo y un mamelón carnoso perianal izquierdo. A nivel radiográfico se observan múltiples malformaciones de vértebras y costillas e hipoplasia de huesos de miembro inferior y pie izquierdos. Se reporta este caso por la rareza de las manifestaciones clínicas ya que según la literatura el síndrome de Jarcho Levin raramente se asocia a otros defectos y estos no suelen ser de miembros. Sólo encontramos una publicación que reporta la asociación de Jarcho Levin con anomalías de miembros inferiores y ninguna que describa su asociación con apéndices anormales.

GME 3

ALTERACIONES DEL CROMOSOMA X EN LOS REGISTROS DEL SERVICIO DE GENÉTICA DEL HOSPITAL PROVINCIAL NEUQUÉN

Barbaro E.¹, S. Avila¹, J.I. Navarro Venegas¹, P. Almazan¹, M. Costa¹. ¹Hospital Provincial Neuquén.
E-mail: evangelinabarbaro@gmail.com

Las alteraciones que comprometen al cromosoma X representan causa de patología cromosómica vinculadas con el crecimiento y el desarrollo de los caracteres sexuales. Revisamos la casuística del Servicio de Genética del Hospital Neuquén. Se revisaron 33 registros. Se analizó motivo de derivación, edad al diagnóstico, anomalías congénitas y cariotipo. Las derivaciones correspondieron a diferentes edades: prenatal, neonatal, infancia, adolescencia y adultez (3, 5, 7, 4, 14, respectivamente). Con fenotipo femenino fueron referidas por amenorrea primaria (15), baja talla (3), linfedema (1), restricción de crecimiento (2), facies peculiar (1), fusión de labios menores (1), retraso madurativo (1); con fenotipo masculino (6) por hipospadias (2), micropene (1), infertilidad (2), talla alta y obesidad (1). Cinco pacientes presentaron cardiopatía congénita. Los cariotipos descritos fueron: monosomía del X (8), complemento XXY (4), mosaicismo con anomalía numérica (13), anomalías estructurales (7) en las cuales predominó la presencia de isocromosoma de brazo largo del X (6), mosaicismo estructural (1). Registramos 24 casos de Síndrome de Turner (ST) y 4 de Síndrome de Klinefelter, relación menor a los reportes bibliográficos. Los cinco pacientes restantes presentaron otras anomalías. La causa más frecuente de ST fue la monosomía del X e isocromosoma X. La mayor cantidad de consultas fue por amenorrea primaria. Se requiere optimizar el momento diagnóstico para el tratamiento óptimo de los individuos afectados.

GME 4

SÍNDROME KBG: PRESENTACIÓN DE UN CASO

Rocha M.E.¹, P.L. Brun¹, C.E. Sargiotto¹, C.A. Ruggiero¹. ¹Centro Nacional de Genética Médica.
E-mail: carlasargiotto@gmail.com

El síndrome KBG (KBGS) [MIM 148050] fue descrito en 1975 y se reportaron 59 casos. Sus características principales son baja talla, facies típica, discapacidad intelectual (DI), macrodontia y anomalías esqueléticas. Se ha propuesto un patrón de herencia autosómico dominante (gen: ANKRD11) y ligado al X. Se presenta el caso clínico de un paciente del CNGM. Consulta por DI y baja talla a los 6 años. Tiene antecedente de DI leve en la madre y abuela materna y una hermana de 15 años quien tiene hipertiroidismo y diabetes tipo I. Anamnesis: RNT/PAEG, retraso de pautas madurativas. Realizó estimulación temprana en escuela especial desde el 1º grado. Hoy tiene 10 años, trastorno del habla, no lee ni escribe. Examen físico: Talla -4 DS. Braquicefalia, hendiduras palpebrales largas, macrodontia de incisivos centrales superiores, clinodactilia del 5to dedo y 3er orjejo. Hiperactividad, CI 54. Radiografía de columna: escoliosis. Radiografía odontológica: macrodontia y agenesia de incisivo lateral derecho. Cariotipo 46,XY [20]. Se presenta el caso de un niño con baja talla, DI, oligodontia, macrodontia y alteraciones conductuales. Skjei y colaboradores describieron 8 criterios mayores para KBGS, para el diagnóstico clínico deben sumarse como mínimo 4. Nuestro paciente tiene 6. El KBGS presenta macrodontia, DI, baja talla, facies típica y anomalías esqueléticas. Nuestro paciente tiene fenotipo compatible con KBGS, con patrón de herencia aún no confirmado.

GME 5

PERFILES DE PERSONALIDAD Y TRATAMIENTO CON HORMONA DE CRECIMIENTO EN MUJERES CON DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE TURNER

Sartori M.S.¹, M. López², A. Said³. ¹CONICET. ²Centro de Investigación en Metodología, Educación y Procesos Básicos, Facultad de Psicología, Universidad Nacional de Mar del Plata. E-mail: mclopez@mdp.edu.ar

El Síndrome de Turner es un trastorno cromosómico cuyas principales características físicas son baja talla y disgenesia gonadal. La baja talla es producto de la delección de material genético en el brazo corto del cromosoma X, la cual ocasiona retraso en el crecimiento intrauterino y posnatal y, ausencia de empuje puberal. La aplicación de hormona de crecimiento resulta el principal tratamiento para dicha disfunción. La baja talla es considerada una de las principales causas de retraso en la maduración social en las mujeres con este diagnóstico, debido al impacto emocional y a los efectos negativos sobre el autoconcepto. Considerando que la personalidad es producto de la conjunción de factores biológicos y ambientales, el objetivo del trabajo fue identificar si existen perfiles distintivos en las escalas de personalidad relacionados con el uso o no de hormona de crecimiento. Se administró el Inventario Clínico Multiaxial de Millon II a una muestra de 73 mujeres con diagnóstico de Síndrome de Turner. Los datos revelaron la existencia de perfiles distintivos con diferencias significativas en las escalas esquizoide ($p=0,058$) y esquizotípica ($p=0,050$) con mayores puntajes en las mujeres sin tratamiento. Dichas escalas caracterizan personas con necesidades afectivas mínimas, aislamiento social y apego empobrecido. Estos resultados permiten pensar que el tratamiento con hormona de crecimiento favorece el desarrollo de rasgos de personalidad más adaptativos en relación a lo social, siendo también importante en el desarrollo emocional y en la constitución de la identidad.

GME 6

SÍNDROME DE BARTSOCAS-PAPAS Y SECUENCIA DE BRIDAS AMNIÓTICAS: SEMEJANZAS CLÍNICAS SUGIEREN UN FACTOR ETIOPATOGÉNICO COMÚN

Ercoli G.¹, N. Mazzitelli², L. Vauthay³, V. Cavoti², M. Rittler⁴. ¹Centro Nacional de Genética Médica, ANLIS, Ministerio de Salud de la Nación y rotante en la Sección Genética, Hospital Materno Infantil Ramón Sardá. ²Unidad Anatomía Patológica, Hospital Materno Infantil Ramón Sardá. ³Área Investigación, Instituto de Oncología Ángel H. Roffo. ⁴Sección Genética, Hospital Materno Infantil Ramón Sardá, CABA, Argentina. E-mail: rittlerm@gmail.com

El síndrome de Bartsocas-Papas (SBP) o pterígium poplíteo letal es una entidad polimalformativa de etiología genética y herencia autosómica recesiva. Se caracteriza por presentar pterígium poplíteo y crural, fisuras orofaciales, defectos de reducción de manos y pies y anomalías cutáneas (alopecia parcial, apéndices, bandas y quistes de milium). Su causa más frecuente es una mutación del gen *RIPK4* que interviene en la diferenciación de los queratinocitos. Por otro lado, la secuencia de bandas amnióticas es una entidad de etiopatogenia desconocida, caracterizada por un conjunto de anomalías consideradas disruptivas que incluyen fisuras orofaciales, defectos digitales, del polo cefálico y de la pared tóraco-abdominal y anomalías de piel y amnios. Dados los pocos casos familiares reportados el componente genético sería de escasa relevancia en su etiología. Son notorias las similitudes entre las anomalías halladas en ciertas displasias ectodérmicas monogénicas, como el SBP, y aquéllas observadas en la secuencia de bandas amnióticas. En este trabajo y mediante la descripción de dos pacientes, se destacan dichas semejanzas y se postula la existencia de un posible factor intrínseco común a ambas patologías.

GME 7

EVALUACIÓN DE LAS ESTRATEGIAS DE PREVENCIÓN EN FAMILIAS CON SÍNDROME DE CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIO

Michia M.C.¹, N.P. Zeff², M.V. Bluthgen³, G. Gómez Abuin³, F. Petracchi¹, L.M. Nuñez⁴. ¹Sección Genética, Departamento de Ginecología y Obstetricia, Hospital Universitario CEMIC de Buenos Aires. ²Sección Oncología Genitomamaria, Departamento de Ginecología y Obstetricia, Hospital Universitario CEMIC de Buenos Aires. ³Servicio de Oncología, Hospital Alemán de Buenos Aires. ⁴Plan Nacional de Tumores Familiares y Hereditarios, Instituto Nacional del Cáncer de Argentina.
E-mail: celestemichia@gmail.com

El cáncer de mama hereditario representa el 5-10 % de los cánceres de mama. El diagnóstico molecular de mutaciones en genes BRCA 1 y 2 permite establecer seguimiento y medidas de prevención que difieren de las aplicadas en población general. El siguiente trabajo describe conductas de prevención adoptadas por una cohorte retrospectiva de pacientes portadoras de mutación BRCA en nuestro medio. Se seleccionaron pacientes portadoras de mutación BRCA 1 y/o 2 detectadas en la sección de Genética Médica del Hospital CEMIC de Bs. As. y en la Sección Oncología del Hospital Alemán de Bs. As., en el período 2007-2014. De un total de 67 pacientes, 35 fueron incluidas en el relevé, 17 con mutación en BRCA1, 17 en BRCA2 y un caso doble heterocigota para BRCA1 y BRCA2. De las 35 portadoras, 19 presentaban diagnóstico oncológico previo al estudio genético (16 cáncer de mama y 3 cáncer de ovario). En el grupo de portadoras afectadas con CM, 15/16 realizaron cirugía de reducción de riesgo para CO. Un 50 % (8/16) realizó mastectomía contralateral de reducción de riesgo luego de diagnóstico genético. En el grupo de portadoras sanas 19 % (3/16) realizaron mastectomía de reducción de riesgo y 50 % (8/16) realizó cirugía de reducción de riesgo para CO. La adherencia a estrategias de prevención en pacientes portadoras de mutaciones no ha sido evaluada hasta ahora en nuestra población. Este trabajo es el primer reporte sobre el tema en un grupo reducido de pacientes que sirve como disparador de hipótesis y refleja variables a profundizar en futuros estudios.

GME 8

DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE UN PACIENTE CON SÍNDROME DE VAN ASPEREN

Avila S.A.¹, R.D. Carrero Valenzuela², S. Huson³. ¹Hospital Provincial Neuquén. ²Or. Genética, Facultad de Medicina, Universidad Nacional de Tucumán. ³Genomic Diagnostics Lab, Manchester Centre for Genomic Medicine, St. Mary's Hospital, Manchester, UK.
E-mail: silvia347@gmail.com

El síndrome de Van Asperen (OMIM 613675) corresponde a una microdelección de 1,4 Mb en 17q11.2 incluyendo al gen de la Neurofibromatosis 1 (NF1) y a otros contiguos; su cuadro clínico es más severo que NF1, con retraso psicomotriz, exceso de neurofibromas tempranos y riesgo aumentado de tumores malignos de la vaina neural periférica. Nuestra afectada nació con bajo peso y talla, y un ducto arterioso persistente que requirió cirugía; además de manchas café con leche, pseudoefélides en todo el cuerpo y macrocefalia posnatal, evidenció hipotonía, retraso global severo (a los 9 años aún no habla), nódulos subcutáneos craneales, hipertelorismo, estrabismo, narinas antevertidas, boca entreabierta, microrretrognatia, orejas bajas y rotadas hacia atrás, piel redundante en nuca, pectus excavatum y escoliosis progresivos, clinodactilia V bilateral e hipoplasia del cuerpo calloso, y desarrolló astrocitomas sincrónicos y metacrónicos en fosa posterior y columna, e hidrocefalia secundaria. Nuestro objetivo fue investigar la base molecular del cuadro. Se buscó microdeleciones y microduplicaciones genómicas en 17q11.2 mediante MLPA (*multiplex ligation-dependent probe amplification*) con los kits P081-B1 y P082-B1 cubriendo 52/58 exones de NM_1042492.1 (NF1), y P102-C1 para NF1 y regiones adyacentes. Se demostró heterocigosis para una novel microdelección de al menos 3,11 Mb incluyendo a NF1, SSH2 y MYO1D. Hemos confirmado molecularmente el diagnóstico. Intentaremos delimitar la microdelección hallada mediante hibridación genómica comparativa micromatrical.

GME 9

**SÍNDROME DE HUTCHINSON-GILFORD:
DOS CASOS EN MAR DEL PLATA**

Gil E.¹, L.A. Lopez Miranda¹, M.N. Poli¹, L.D.V. Francesena¹, G. Zanier¹, J.H.M. Zanier¹. ¹Asociación de Genética Humana, Mar del Plata.

E-mail: lilifrancesena@hotmail.com

El objetivo de este trabajo es presentar dos niñas no emparentadas con Síndrome de Hutchinson-Gilford de la ciudad de Mar del Plata. Este Síndrome es caracterizado por vejez prematura con mutación del gen de la Laminina (LMNA). La proteína producto de dicho gen constituye la base estructural que mantiene la célula en equilibrio. Presenta una incidencia de 1/4-8 millones de nacidos vivos, siendo una rareza médica dada su muy escasa frecuencia mundial. Se tomaron muestras de ADN de ambos pacientes y se realizó secuenciación del exón 11 de dicho gen. Uno de los casos presentó la mutación más característica c.1824 C>T en heterocigosidad, mientras que la otra paciente evidenció una mutación de novo c.1868+1G>C en heterocigosidad, coincidiendo su fenotipo con una mutación ya descrita c.1868+1G>A en pacientes que presentan dermatopatía restrictiva o Síndrome de Progeria extraordinariamente severa. Estos casos remarcarían la importancia de la secuenciación del exón 11 para el pronóstico de los pacientes.

GME 10

**PREDICCIÓN DEL EFECTO PATOGENICO
DE 2 VARIANTES NOVELES HALLADAS
EN PACIENTES CON DEFICIENCIA
DE 21-HIDROXILASA EN NUESTRA
POBLACIÓN**

Bruque D.¹, M. Daroqui¹, N. Buzzalino¹, V. Luccerini², B. Benavides¹, L. Dain¹, C. Fernandez¹. ¹Centro Nacional de Genética Médica. ²Consultorio de Genética Humana.

E-mail: bruquecarlos@gmail.com

La Hiperplasia Suprarrenal Congénita es una enfermedad autosómica recesiva cuya causa es, en el 95 % de los casos, la deficiencia de la enzima 21-hidroxilasa (21OHLasa), codificada por el gen CYP21A2. La enfermedad se presenta en forma clásica Perdedora de Sal o Virilizante Simple (VS), o bien en forma No Clásica. En trabajos previos desarrollamos un modelo *in silico* de la 21OHLasa humana a partir de la cristalografía de la bovina para predecir el efecto patogénico de variantes noveles. El objetivo de este trabajo es reportar el hallazgo de 2 mutaciones noveles en pacientes de nuestra población, y predecir sus efectos patogénicos mediante el modelo desarrollado. Se secuenció el gen en 4 fragmentos solapados a partir del ADN genómico. Se evaluó la presencia de las variantes noveles en la base de datos de 1.000 genomas. La conservación de los aminoácidos involucrados se analizó mediante un alineamiento de secuencias de varios primates y su posible efecto patogénico se estudió mediante el modelo de la 21OHLasa humana. Se identificaron los cambios p.L107Q y p.P335L en 2 pacientes VS. Los mismos se encuentran en regiones conservadas en el linaje de los primates y no están descritas en la base de los 1.000 genomas. Mediante el modelo se predijo que la patogenicidad de p.L107Q y p.P335L se relacionaría con un efecto en la unión al grupo Hemo y en la interacción con el cofactor P450-oxidoreductasa, respectivamente. Estos resultados permitirían atribuir el fenotipo de los pacientes a los cambios identificados, si bien serían necesarios estudios funcionales para su confirmación.

GME 11

ESTUDIO DE LOS GENES FMR1 Y FMR2 EN PACIENTES CON INSUFICIENCIA OVÁRICA PRIMARIA

Espeche L.¹, V. Chiauuzzi², A. Solari¹, N. Buzzalino¹, T. Castro¹, L. Dain^{1,2}. ¹Centro Nacional de Genética Médica, ANLIS. ²Instituto de Biología y Medicina Experimental IBYME (CONICET).
E-mail: lespeche@anlis.gov.ar

La insuficiencia ovárica primaria (IOP) es un síndrome multicausal que afecta al 1 % de las mujeres en edad fértil. Se ha sugerido que podría ser de origen genético y se ha demostrado una asociación con el estado de pre-mutación (tripletes CGG entre 55 y 200 repeticiones) en el gen FMR1. Asimismo, el gen FMR2 posee en el exón 1 repeticiones GCC de número variable. En un trabajo previo de la literatura se observó un exceso de alelos menores a 11 repeticiones (alelos mínimos) entre las afectadas, que en el 50 % de los casos poseía deleciones cercanas a las repeticiones. El objetivo fue analizar la distribución de los tripletes de FMR1 y FMR2, la presencia de deleciones en los alelos mínimos de FMR2 y su correlación con IOP. El número de tripletes en ambos genes se determinó por PCRs fluorescentes en 128 afectadas (106 esporádicas, 22 familiares) y 85 controles. La presencia de deleción en FMR2 se analizó por secuenciación. El número modal de repeticiones en FMR1 fue 30. Cinco pacientes presentaron pre-mutación (2 familiares). La frecuencia estimada fue 9 % (casos familiares) y 2,8 % (casos esporádicos). En controles la frecuencia fue de 1,2 %. El número de repeticiones más frecuente en FMR2 fue 15. Cuatro pacientes (2 hermanas, frecuencia 1,2 %) y 3 controles (frecuencia 1,8 %) presentaron alelos mínimos. Las frecuencias no fueron estadísticamente diferentes ($p > 0,5$). Ninguna presentó deleción y todas presentaron un número normal de tripletes CGG en FMR1. Los resultados indicarían que, para la muestra analizada, no existiría una asociación entre los alelos mínimos de FMR2 y la IOP.

GME 12

ANÁLISIS POR HIGH RESOLUTION MELTING (HRM) DE MUTACIONES EN LOS GENES JAK2, CALR Y MPL EN PACIENTES CON NEOPLASIAS MIELOPROLIFERATIVAS

Videla Y.^{1,2}, J. Pérez Maturo^{1,2}, V. Di Gerónimo², N. Martín³, F. Pagani³, S. Quintana². ¹FCEyN, Universidad Nacional de Mar del Plata. ²Fares Taie Instituto de Análisis, Mar del Plata, Argentina. ³Servicio de Hematología, Clínica Colón, Mar del Plata, Argentina.
E-mail: yani.videla@hotmail.com

La policitemia vera (PV), la trombocitemia esencial (TE) y la mielofibrosis idiopática (MI) son neoplasias mieloproliferativas (NMP) clonales estrechamente relacionadas y caracterizadas por una proliferación excesiva de una o más líneas mieloides tales como eritrocitos, plaquetas y fibroblastos de la médula ósea. Se ha descrito la presencia de la mutación V617F en el exón 14 del gen JAK2, en un 90 % de los casos de PV y en un 50 % de TE y MI. Recientemente se identificaron mutaciones en el exón 10 del gen MPL y en el exón 9 del gen CALR, presentes en un 5 y 73 % de pacientes con TE y MI sin mutaciones en JAK2, respectivamente. El objetivo fue determinar la utilidad de la técnica de *High Resolution Melting* (HRM) como método de *screening* para dichas mutaciones. Se estudió en 63 pacientes la presencia de las mutaciones descritas, realizándose amplificaciones por PCR en Tiempo Real con posterior análisis por HRM. En aquellas muestras que mostraron perfiles de *melting* diferentes al *wild type*, los productos de PCR fueron secuenciados. Se registró un 51 % de pacientes con PV y 46 % con TE y MI positivos para la mutación V617F en JAK2. Para los pacientes con TE y MI sin mutaciones en JAK2, un 7 % resultaron positivos para mutaciones en el exón 10 de MPL y un 50 % en el exón 9 de CALR. Dado que existirían diferencias en el curso clínico entre las NMP con mutaciones en el gen CALR y las asociadas a mutaciones en los genes JAK2 o MPL, la implementación de esta técnica de alta sensibilidad, bajo costo y rapidez, resultaría útil como herramienta de diagnóstico predictivo para las NMP.

GME 13

ANOMALÍAS ESTRUCTURALES LIGADAS AL CROMOSOMA 1. CASUÍSTICA DEL SERVICIO DE GENÉTICA DEL HOSPITAL PROVINCIAL NEUQUÉN DR. EDUARDO CASTRO RENDÓNAvila S.A.¹, J.I. Navarro¹, P.A. Almazan¹, M. Costa¹, E.I. Barbaro¹.¹Hospital Provincial Neuquén.

E-mail: lic.inesnavarro@gmail.com

Uno de cada 135 nacidos vivos tiene una anomalía cromosómica y el 40 % tiene una alteración fenotípica. Los motivos de consulta suelen estar vinculados a defectos congénitos o trastornos reproductivos. El cromosoma 1 es el de mayor tamaño, representa el 8 % del genoma con aproximadamente 3.000 genes. Por ello es el cromosoma más susceptible a las variaciones estructurales. Se analizaron los registros de anomalías estructurales del cromosoma 1 del Servicio de Genética del HPN. Se revisaron las historias clínicas analizando los motivos de consulta y si se trataba de alteraciones de novo o heredadas. Se obtuvieron los registros de siete casos. Dos eran mutaciones familiares, una de novo, y en las restantes está pendiente su definición. Las consultas fueron: dos por abortos recurrentes, tres por retardo mental y las demás por anomalías congénitas. Uno de los casos índice se diagnosticó antes del nacimiento por restricción de crecimiento e hipoplasia VI. Esta revisión permitió identificar siete casos diagnosticados de anomalías estructurales del cromosoma 1 por análisis citogenético clásico. A partir de esta experiencia llegamos a la conclusión de que se considera de utilidad la realización de un Atlas Colaborativo Nacional con fines epidemiológicos, didácticos y de consulta.

GME 14

HIGH RESOLUTION MELTING (HRM) COMO MÉTODO DE SCREENING DE MUTACIONES EN LOS EXONES 10 Y 11 DEL PROTO-ONCOGÉN RETLabarthe M.M.¹, V. Di Gerónimo¹, G. Sansó², S. Quintana¹.¹Laboratorio de Biología Molecular, Fares Taie Instituto de Análisis, Mar del Plata, Argentina. ²Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergadá", CEDIE-CONICET-FEI-División de Endocrinología, Hospital de Niños "Ricardo Gutiérrez".

E-mail: mercedeslabarthe@gmail.com

En más del 95 % de pacientes con neoplasia endócrina múltiple tipo 2 (MEN-2) se han identificado mutaciones activadoras del proto-oncogén RET. La detección de estas mutaciones en familias con MEN-2 permite el diagnóstico y tratamiento precoz de los familiares del caso índice con alto riesgo de desarrollar la enfermedad. Es el objetivo de este trabajo determinar la utilidad de la técnica de HRM como método de *screening* de mutaciones en los exones 10 y 11 del proto-oncogén RET. En los ensayos se utilizaron muestras de pacientes estudiadas previamente por secuenciación. Para la detección de mutaciones en el exón 10 se procesaron 30 muestras de ADN las cuales presentaban las mutaciones Cys620Ser, Cys609Arg, Cys618Phe, Cys620Arg, Cys611Phe, Cys620Ser, Cys609Arg y controles (normales) *wild type*. Para el estudio del exón 11 se procesaron 27 muestras de ADN que presentaban las mutaciones Cys634Tyr, Cys634Gly, Cys634Phe, Cys634Arg y controles *wild type*. Las amplificaciones por PCR en tiempo real y el análisis por HRM se llevaron a cabo en un Termociclador Rotor Gene Q con Evagreen como intercalante fluorescente. Las técnicas desarrolladas mostraron una concordancia total con la técnica de secuenciación automática mostrando una sensibilidad del 100 % para la detección de las mutaciones en los exones 10 y 11 del proto-oncogén RET ensayados en este trabajo. En conclusión, la técnica de HRM presenta varias ventajas como método de *screening* de la presencia de mutaciones en los exones 10 y 11 del proto-oncogén RET debido a su alta sensibilidad y rapidez (<1,5 horas).

GME 15

PREVALENCIA DEL FACTOR V LEIDEN Y PROTROMBINA 20210 EN PACIENTES HEMATOLÓGICOS DEL ALTO VALLE DE RÍO NEGRO Y NEUQUÉN

Altuna M.E.¹, V. Cabanne¹, F. Peretz¹, P.A. Raña¹. ¹Clínica Raña.
E-mail: eugenia.altuna@lachybs.com.ar

La Trombofilia es una enfermedad multifactorial que provoca una tendencia al tromboembolismo venoso (TEV) y arterial. Puede ser adquirida o hereditaria, siendo el Factor V Leiden (FVL) y la Protrombina 20210 (P20210) los principales factores de riesgo para ésta última. El FVL corresponde a una mutación puntual en la posición 1691 para el Factor V del sistema de coagulación, mientras que la P20210 produce una sustitución de G por A. Ambos tienen transmisión autosómica dominante. Se determinó la prevalencia del FVL y la P20210 en pacientes hematológicos del Alto Valle de Río Negro y Neuquén que acuden a consulta por trombosis previas, antecedentes familiares y/o complicaciones obstétricas. De 138 pacientes analizados, 114 fueron testeados para ambas mutaciones y 24 sólo para FVL. La extracción de ADN fue a partir de sangre entera, posteriormente se amplificó y visualizó por PCR-RFLP. De los resultados obtenidos para el FVL se observó que 129 pacientes no tenían la mutación y 9 resultaron heterocigotas (6,5 %). Para la P20210, se estudiaron 114, de los cuales 107 no tenían la mutación y 7 resultaron heterocigotas (6,1 %). No se encontraron dobles heterocigotas ni homocigotas para las mutaciones. Estas frecuencias se contraponen a las publicadas sobre la población general de Argentina (FVL 2,9 %, P20210 2,6 %) debido a las características particulares del grupo analizado. Se compararon los resultados con pacientes hematológicos de países vecinos. Para FVL Brasil reporta un 6 % y Chile un 5,4 %. Mientras que para la P20210, Brasil tiene una incidencia de 3 % y Chile 5,3 %.

GME 16

DIAGNÓSTICO PARA SÍNDROME DE NOONAN MEDIANTE SCREENING DE MUTACIONES EN EL GEN PTPN11

Giustina S.¹, N.S. Carbognani², V. Lucerini³, M.F. Gosso¹.

¹Laboratorio CIBIC, Rosario, Santa Fe. ²Centro de Genética del Litoral, Rosario, Santa Fe. ³Consultorio de Genética Humana, Rosario, Santa Fe.

E-mail: sgiustina@cibic.com.ar

El Síndrome de Noonan (SN) es una enfermedad monogénica de herencia autosómica dominante y expresividad muy variable, con una incidencia entre 1/1.000 y 1/2.500 nacidos vivos. Las manifestaciones clínicas son talla baja, cardiopatía, dismorfia facial y alteraciones esqueléticas. SN presenta heterogeneidad genética. En el 30-60 % de los casos está asociado a mutaciones de tipo missense en el gen PTPN11, la mayoría de las cuales son recurrentes y están localizadas en los exones 2, 3, 8, 9 y 13. Estas mutaciones producen una hiperactivación de la proteína codificada (SHP2) que interviene en la vía de señalización intracelular Ras-MAPK. Dos pacientes con clínica presuntiva de SN fueron investigados para la presencia de mutaciones en los exones 2, 3, 8, 9 y 13. El ADN genómico se extrajo a partir de sangre entera con EDTA utilizando un kit comercial. Para la reacción de PCR se utilizaron *primers* específicos para regiones exónicas e intrónicas flanqueantes de los exones 2, 3, 8, 9 y 13 del gen PTPN11. Los productos amplificados fueron revelados en gel de agarosa, las bandas específicas se purificaron con columnas comerciales con posterior secuenciación y análisis bioinformático de las mismas. El paciente A resultó ser portador heterocigoto de la mutación c.923A>G (p.Asn308Ser) mientras que el paciente B es portador heterocigoto de la mutación c.188A>G (p.Tyr63Cys). Si bien recientemente variantes en otros genes han sido asociadas a SN (RAF1, 3-17 %; SOS1 13 %; y KRAS 2 %), es recomendable la realización en primera instancia del estudio para *screening* de mutaciones en el gen PTPN11.

GME 17

SÍNDROME DE COSTELLO: PRESENTACIÓN DE UN CASO CON CONFIRMACIÓN MOLECULAR

Lotersztein V.¹, M.R. Anadón¹, L. Caldarelli¹, A.B. Floresta¹, A.K. Sciaini¹, J. Del Rincon², T. Schwarstein², G. Pérez Marc², R. Gaivironsky², R.M. Valdez¹. ¹Servicio de Genética, Hospital Militar Central "Cir. My. Dr. Cosme Argerich", CABA. ²Servicio de Pediatría, Hospital Militar Central "Cir. My. Dr. Cosme Argerich", CABA.
E-mail: rochianadon@gmail.com

El síndrome de Costello (OMIM #218040) es una Rasopatía caracterizada por fenotipo peculiar, anomalías cardíacas y dermatológicas, asociadas a retraso del neurodesarrollo, dificultades de alimentación inicial, baja talla y macrocefalia, con riesgo incrementado de tumores. Como signos casi patognomónicos se describen papilomas periorificiales que no suelen encontrarse en período neonatal. El gen causal es HRAS (locus 11p15.5), importante efector de la vía Ras-MAPK. Las mutaciones heterocigotas se encuentran en el 95 % de los casos en el exón 2 afectando a los aminoácidos p.Gly12 o p.Gly13 de la proteína. Todos los casos publicados son de novo. Se presenta un paciente que al mes de vida manifestaba signos sugestivos: macrocefalia relativa, cabello ralo, fenotipo toscó, hipertelorismo ocular, epicantus, labios gruesos, orejas bajas y rotadas, cuello corto, piel particular hiperpigmentada, suave, redundante, con pliegues profundos en palmas y plantas, hipotonía generalizada. Se sospechó Rasopatía. El cariotipo en sangre fue normal. Los estudios ecocardiográficos iniciales detectaron FOP, CIV mínima, y estenosis pulmonar progresiva, que requirió cateterismo con escasa respuesta. A pesar del tratamiento interdisciplinario el paciente falleció por complicaciones cardiovasculares. Se realizó secuenciación del exón 2 del gen HRAS, confirmando mutación c.34G>A (p.Gly12Ser). La confirmación de la sospecha clínica permitió realizar correcto asesoramiento genético familiar.

GME 18

CROMOSOMA 15q SATELIZADO: CARACTERIZACIÓN CLÍNICA, CITOGENÉTICA Y MOLECULAR

Massara S.¹, L. Espeche¹, V. Qualina², C. Ruggiero¹, V. Cazayous², S. Rozental¹. ¹Centro Nacional de Genética Médica, ANLIS. ²Hospital El Cruce.
E-mail: sole_massara@hotmail.com

Las regiones del organizador nucleolar y los satélites están localizados en los brazos cortos de los cromosomas acrocéntricos. En ocasiones pueden detectarse en los extremos de otros brazos cromosómicos como resultado de rearrreglos balanceados o desbalanceados. Dependiendo del tipo particular de rearrreglo y los cromosomas involucrados, estarán asociados a anomalías fenotípicas o constituirán variantes familiares poco frecuentes. En el presente trabajo comunicamos el caso de una paciente de 21 años que consultó por baja talla, en la cual se detectó un cromosoma 15 con satélites en su brazo largo (15qs). Presentó RCIU, displasia de cadera y dificultades en la alimentación y en el progreso pondoestatural. De la evaluación clínica se destaca hipoplasia ungueal, ensanchamiento del halux, cúbito valgo y seno venoso en corona radiata. No pudo completar su escolaridad. La técnica GTW (550 bandas) evidenció una deleción terminal 15q26.3 en 15qs y la tinción NOR confirmó la presencia de tallos ectópicos. La técnica de MLPA corroboró la deleción y mediante array CGH se determinó que la anomalía involucra un segmento de 4,6 Mb. Los cariotipos parentales fueron normales. Es difícil establecer una correlación fenotipo/genotipo debido a los pocos casos comunicados de deleción terminal 15q, el retraso de crecimiento pre y postnatal parecerían ser una característica clínica constante y podría relacionarse con la haploinsuficiencia del gen IGF1R. Destacamos el valor de la combinación adecuada de técnicas citogenéticas y moleculares para la caracterización de cromosomas con satélites ectópicos.

GME 19

MUTACIONES EN EL GEN PTPN11 Y PRINCIPALES CARACTERÍSTICAS FENOTÍPICAS EN NIÑOS CON SÍNDROME DE NOONAN

Medrano M.S.¹, H.V. Aráoz¹, J. Chinton¹, L.P. Gravina¹, V.C. Seguel Jabat², M.G. Obregón². ¹Laboratorio de Biología Molecular, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan". ²Servicio de Genética, Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan".
E-mail: veritoaraoz@gmail.com

El Síndrome de Noonan (SN) es una enfermedad de herencia autosómica dominante. Se caracteriza por talla baja, dismorfias craneofaciales, cardiopatía congénita, malformaciones torácicas y criptorquidia. Las mutaciones en el gen PTPN11 son responsables de alrededor del 50 % de los casos. El objetivo de este estudio fue determinar la frecuencia de mutaciones en PTPN11 en niños argentinos con SN y reconocer las principales características fenotípicas en pacientes con y sin mutaciones. Se secuenciaron los exones 2, 3, 4, 7, 8, 12 y 13 de PTPN11 en 15 mujeres y 12 varones en edad pediátrica con SN (23 no relacionados y 2 pares de hermanos). La mediana de la edad fue 3,57 años. Se compararon las características clínicas más relevantes entre el grupo de pacientes con mutación *vs.* el grupo sin mutación. Se detectaron mutaciones en 18/25 pacientes no relacionados; el 77,8 % de las mismas se encontró en los exones 3, 8 y 13. Todos los pacientes tenían fascias característica. La estenosis pulmonar estuvo presente en alrededor del 50 % de los pacientes tanto en el grupo con mutación como en el sin mutación al igual que la criptorquidia. De las anomalías torácicas, se encontró pectus excavatum en el 57,9 % del grupo con mutación y en un 50 % en el grupo sin mutación. El porcentaje de detección de mutaciones en PTPN11 fue 64,3 %, algo mayor al descrito en la literatura. La correlación genotipo-fenotipo deberá reevaluarse en un mayor número de pacientes y con el seguimiento evolutivo.

GME 20

EXPRESIÓN CLÍNICA DEL SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN: ASOCIACIÓN CON ANOMALÍAS ECTODÉRMICAS

Mercado G.¹, V. Paván², C. Martínez¹, G. Ercoli¹, J. Gili³. ¹Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Eduardo Castilla", ANLIS. ²Cátedra de Odontología Integral Niños FOUBA. ³Laboratorio de Epidemiología Genética, Dirección de Investigación, CEMIC-CONICET. E-mail: gnmercado2@yahoo.com.ar

El Síndrome de Williams-Beuren (SWB; MIM194050) es un desorden multisistémico con una prevalencia entre 1/7.500 a 1/25.000 nacidos vivos, causado por la microdelección de la región cromosómica 7q11.23, conteniendo entre 26 y 28 genes. Las deleciones de determinadas regiones genómicas podrían causar un desbalance en la interacción de ciertos genes y sus genes modificadores. El objetivo del siguiente trabajo es estimar la frecuencia de alteraciones en piezas dentales (forma y número), cabello, uñas y glándulas sudoríparas en pacientes con SWB. Evaluar la prevalencia de displasias ectodérmicas (DE) en este grupo. Se realizó un diseño prospectivo, observacional y transversal. Se evaluaron 14 pacientes con diagnóstico de SWB confirmado por la técnica de FISH. Se efectuaron radiografías panorámicas en la Cátedra de Odontología Integral Niños FOUBA. Se registraron datos provenientes de las historias clínicas médicas y odontológicas. De los 14 pacientes, el 71,4 % (n=10; IC95 %: 41,9-91,6) presentó alteraciones en uñas; 60 % (n=8; IC95 %: 28,9-82,4) alteraciones en piezas dentarias; 43 % (n=6; IC95 %: 17,7-71,1) en glándulas sudoríparas y el 64,2 % (n=9; IC95 %: 35,1-87,2) alteraciones de pelo y cejas. El 71,4 % presentó alteraciones en dos o más derivados ectodérmicos, cumpliendo con los criterios diagnósticos de DE. Postulamos una posible asociación entre DE y SWB, si bien son necesarios estudios adicionales con un mayor tamaño muestral.

GME 21

MUJERES CON TRASTORNOS EN LA INTEGRACIÓN VISOMOTORA Y ESPACIAL CON DIFERENTES DIAGNÓSTICOS GENÉTICOS

Valencia I.¹, S. Lopez², G. Mercado¹, G. Ercoli¹, C. Martinez¹.
¹Centro Nacional de Genética Médica. ²Instituto Nacional de Parasitología "Dr. Mario Fatała Chaben".
E-mail: cinramarti@gmail.com

En el Área de Psiquiatría del Centro Nacional de Genética Médica trabajamos evaluando pacientes con diferentes patologías genéticas. En esta ocasión nos referimos a mujeres adultas con síndrome de Williams-Beuren (SWB) y síndrome de Turner (ST). Describir y comparar los fenotipos cognitivo-conductuales en estas dos poblaciones de mujeres. Se realizó un diseño retrospectivo observacional. Se incluyeron 5 pacientes adultas con SWB confirmadas por FISH y 5 con ST diagnosticadas con cariotipo, en un rango etario de 19 a 60 años, en el período 2011-2014. Los datos clínicos fueron obtenidos de las historias clínicas. Se diseñó una ficha de seguimiento para actualizar los controles médicos de las pacientes con ST. La evaluación se realizó por medio de la escala para ansiedad de Hamilton, test visomotor de Bender, test de inteligencia de Wais y un cuestionario *ad-hoc*. La clasificación se realizó según DSM IV. Ambos síndromes comparten características clínicas similares, como talla baja y trastorno viso espacial (falla en la percepción y en la organización de la información visual y en la motricidad). En el aspecto socio conductual: hiperactividad, ansiedad, déficit de atención, retraso en la madurez psico-emocional, dependencia familiar, dificultades en el aprendizaje y falla en el control de los impulsos. Existen similitudes en el aspecto conductual de ambos síndromes. La terapéutica cognitiva-conductual temprana adecuada podría fortalecer y estimular las habilidades sociales y cognitivas para acompañar un desarrollo óptimo hacia una vida más plena.

GME 22

TRISOMÍA 8 EN MOSAICO EN 2 PACIENTES NEONATOS Y UNA MUJER ADULTA

Salim E.¹, P. Huidobro¹, C. Martinez-Taibo¹. ¹Programa de Genética Médica, Hospital Dr. Arturo Oñativía, Salta, Argentina.
E-mail: ericasalim14@gmail.com

La trisomía 8 en mosaico es una anomalía cromosómica que generalmente aparece de manera esporádica. Se caracteriza por presentar: dimorfismo facial, retraso mental leve, anomalías esqueléticas, cardíacas, urinarias y articulares. La incidencia anual varía entre 1/25.000 y 1/50.000, siendo más frecuente en hombres que en mujeres (5:1). Se presentan 3 casos: una mujer adulta y dos pacientes derivados de neonatología en un periodo de seis meses. Caso 1: niño de 7 meses de edad consulta por presentar facie peculiar. Con el estudio cromosómico por Bando G se detectó un cromosoma 8 extra que genera dicha trisomía: mos 47,XY,+8[8]/46,XY[25]. En este caso el porcentaje del mosaicismo corresponde al 24,24 %. Caso 2: niña de 19 días de edad consulta por presentar polimalformaciones. Fallecida a los 22 días de vida. Con el estudio cromosómico por Bando G se detectó un cromosoma 8 extra que genera dicha trisomía: mos 47,XX,+8[10]/46,XX[9]. En este caso el porcentaje del mosaicismo corresponde al 52,63 %. Caso 3: mujer de 35 años que presenta malformaciones y retraso mental moderado, consulta para tener seguimiento clínico y reconfirmación de diagnóstico realizado en el año 1980. Cariotipo presentado 46,XX/47,XX,+8 (80 %). Al momento se está procesando la muestra para realizar un nuevo estudio cromosómico. A pesar de que la incidencia de la trisomía es cuatro veces más frecuente en hombres que en mujeres detectamos dos pacientes femeninos. Entre los pacientes estudiados, los mayores porcentajes de mosaicismo no tienen correlación con la gravedad de los fenotipos.

GME 23

DELECIÓN 16p11.2 EN UN PACIENTE CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA, DIAGNOSTICADO POR ACGH: COMUNICACIÓN DE UN CASO

Tardivo A.¹, L. Espeche¹, B. Masotto¹, A. Solari¹, S. Rozental¹.
¹Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Eduardo Castilla", ANLIS, Argentina.
E-mail: agostinatardivo@gmail.com

Los Trastornos del Espectro Autista (TEA) se caracterizan por déficit a edad temprana en la comunicación y patrones repetitivos de conducta asociados a discapacidad intelectual (DI) o trastorno del lenguaje. Se estima una prevalencia mundial de 1/132 personas. La hibridación genómica comparada por array (aCGH) permitió identificar nuevas anomalías asociadas con TEA en pacientes sin fenotipo definido. El objetivo de este trabajo es describir el caso clínico de un paciente con TEA con microdelección 16p11.2 y sus implicancias para el asesoramiento genético. Los estudios genéticos realizados fueron: cariotipo con técnica GTW, búsqueda de amplificación del triplete CGG en el gen FMR1 por PCR y Southern Blot, anomalías subteloméricas por MLPA y análisis de desbalances genómicos por aCGH. Comunicamos un paciente de 4 años con TEA, macrocefalia, nariz con puente nasal ancho y punta redonda, hipodontia, mentón marcado, orejas displásicas, coeficiente intelectual 58, sin malformaciones ni déficits neurosensoriales. El cariotipo fue 46,XY[30]. No se observó amplificación del gen FMR1 ni desbalances subteloméricos. Se detectaron 3CNVs, una benigna, una de significado incierto y una patogénica (delección en 16p11.2 de 525 Kb). No se detectaron desbalances genómicos en la madre. La técnica de aCGH representa una valiosa herramienta para el diagnóstico de pacientes con TEA sin fenotipo orientador. Las características clínicas de nuestro paciente coinciden con lo comunicado en la literatura y aportan una evidencia más para establecer el fenotipo asociado a la microdelección 16p11.2.

GME 24

FAMILIA CON MATERIAL ADICIONAL EN EL CROMOSOMA 5, ASOCIADO A DISMORFIAS Y TRASTORNO DEL DESARROLLO

Huidobro P.¹, C. Martínez-Taibo¹, E. Salim¹. ¹Programa de Genética Médica, Hospital Dr. Arturo Oñativia, Salta, Argentina.
E-mail: piahuidobro@yahoo.com

Se presenta una familia con alteración cromosómica con material adicional en el brazo corto del cromosoma 5 asociado a dismorfias, principalmente faciales y retraso mental. Niño de 9 meses de vida consulta por dismorfias faciales. Primer hijo de pareja sana no consanguínea. Recién nacido de término, peso adecuado para la edad gestacional. Examen físico: microcefalia, frente amplia, blefarofimosis bilateral, Telecanto. Hipoplasia medio facial. Cuello corto. Pliegues plantares anómalos. Maduración acorde. Cariotipo 46,XY,add(5)(p14) material adicional de origen desconocido en el brazo corto banda p14 del cromosoma 5. Tía paterna de 15 años valorada en el servicio a los 4 meses de vida para descartar anomalía cromosómica con hendiduras palpebrales pequeñas y macroglosia. Cariotipo: 46,XX,5p+. Asesorado en ese entonces comotrisomía del brazo corto del cromosoma 5. Sin cariotipo ni asesoramiento familiar. Genealogía: Primer hijo presenta por vía paterna: 1) tía con diagnóstico de material adicional del cromosoma 5p; 2) tía fallecida en período neonatal por polimalformaciones; 3) tía con diagnóstico de Síndrome de Down; 4) dos tíos abuelos con RM. Discusión: Re-definición de antiguo diagnóstico citogenético de trisomía parcial del brazo corto del cromosoma 5 a partir de un nuevo caso familiar, utilizando nomenclatura citogenética actualizada y, a futuro, nueva tecnología. Conclusión: Familia con cromosopatía asociada a dismorfias y trastorno del desarrollo que se asocia al material adicional de origen desconocido del brazo corto del cromosoma 5. Origen del material adicional a definir.

GME 25

CASOS ATÍPICOS DE HETEROCIGOSIS COMPUESTA EN PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE

Cerbino G.N.¹, L.S. Varela¹, M.N. Guolo¹, A. Batlle¹, V.E. Parera¹, M.V. Rossetti¹. ¹Centro de Investigaciones sobre Porfirinas y Porfirias, CIPYP-CONICET-UBA.
E-mail: gabriela.cerbino@gmail.com

Las Porfirias son enfermedades metabólicas producidas por deficiencias en las enzimas de la biosíntesis del hemo. La Porfiria Aguda Intermitente (PAI) es la Porfiria Aguda más frecuente en Argentina y su desencadenamiento está asociado a factores porfirinogénicos tales como medicamentos, hormonas, ayuno, estrés. Si bien la identificación de mutaciones en el gen que codifica la hidroximetilbilano sintetasa (HMBS) es fundamental para el diagnóstico presintomático, el genotipo no predice la expresión fenotípica. Se hereda en forma autosómica dominante, con algunos casos descriptos en homocigosis o heterocigosis compuesta que involucran argininas críticas del sitio activo, con importante reducción de la actividad enzimática asociada a síntomas neurológicos severos. Utilizando *long range* PCR diagnosticamos 3 familias, cada una con dos mutaciones diferentes, todas descriptas como causantes de PAI. Dos familias no relacionadas presentaron en uno de los alelos la misma variante, c.267-61del (gaagggt) (pérdida del exón 7) y en trans, o la mutación p.G111R o p.R26C. La otra familia portaba la mutación c.772-1G>A (pérdida del exón 13) y en trans p.R321H. Todos los pacientes presentaron una reducción de sólo el 50 % en la actividad enzimática. La bioquímica y la clínica observada indicaría que, al menos que se afecten residuos esenciales en ambos alelos, la actividad residual es suficiente para la biosíntesis del hemo necesario para el metabolismo, comportándose como casos heterocigotas simples o quizás una de las variantes podría funcionar como un “alelo modificador del fenotipo”.

GME 26

SÍNDROME DE GARDNER CON RECURRENCIA FAMILIAR Y DETECCIÓN DE MUTACIÓN EN CODÓN NO HABITUAL. ANEXO DISCUSIONES ÉTICAS

Solano A.¹, S. Rivara de Gamboa², F. Cardoso¹, M.E. Ibañez¹, S. González Fraga¹, E. Serafin². ¹Laboratorio Central. ²Servicio de Genética, Hospital Alemán, Buenos Aires.
E-mail: ESerafin@hospitalaleman.com

El síndrome de Gardner es una variante de la Poliposis Adenomatosa Familiar (PAF) que se caracteriza por presentar, además de poliposis intestinal, los osteomas múltiples, quistes epidérmicos y otras manifestaciones extracolónicas. La Poliposis Adenomatosa Familiar está asociada a un gran número de mutaciones en el gen APC ubicado en el cromosoma 5q. El Síndrome de Gardner habitualmente está asociado a mutaciones en regiones acotadas del gen APC contenidas por los codones 1395 a 1493 y 1445 a 1578. En la familia que nos ocupa el propósito presentó a los 13 años osteoma maxilar y quistes pilosebáceos; a los 15 años poliposis colónica múltiple que obligó a hemicolectomía y osteoma de nariz. A los 29 años feocromocitoma unilateral en glándula suprarrenal, angioquertoma de Fabry en pene e hipotiroidismo. Su hija de 5 años presentó a los 6 meses quistes sebáceos. Su otra hija es asintomática. Se detectó en padre e hija la mutación c.3927_3931delAAAGA, p.Glu1309Aspfs en el exón 15 del gen APC que produce un corrimiento en el marco de lectura generando un codón *stop* prematuro en el codón p.Thr1313*.

GME 27

ANEUPLOIDÍAS EVALUADAS POR QF-PCR EN PRODUCTOS DE ABORTO ESPONTÁNEO POST FIV

Crazziotin A.¹, M. Ducatelli¹, J. Mincman¹, F. Gismondi¹, N. Neuspiller¹, R. Coco¹. ¹Fecunditas, Medicina Reproductiva afiliada a la UBA.
E-mail: andressagmondadori@gmail.com

Son numerosas las causas de interrupción del embarazo adquiriendo mayor relevancia las anomalías cromosómicas en los del primer trimestre de la gestación. El estudio cromosómico del producto de aborto considerado como el *gold standard* es el cariotipado de las metafases obtenidas por cultivo o por método directo de las vellosidades coriales, pero está reconocido un 40 % de fallas en la obtención de resultados por ausencia de células vivas y además porque 60-80 % dan cariotipos 46,XX, sin saber si corresponden al material embrio-fetal o a la madre. Presentamos los resultados del *screening* de aneuploidías con QF-PCR en 131 muestras de producto de aborto espontáneo del primer trimestre post tratamiento FIV. Para el estudio se realizó una multiplex con el ADN extraído del producto abortado y de sangre periférica de los progenitores. Los STRs usados correspondieron a los cromosomas 2, 3, 4, 5, 7, 11, 12, 13, 15, 16, 18, 21, 22, X e Y. El material amplificado fue analizado por electroforesis capilar fluorescente ABI prism 310 con Genescan *software*. De las 131 muestras, 55 de ellas evidenciaron los dos alelos maternos y ausencia del paterno, mientras que 86 evidenciaron corresponder al embrio-feto por presentar los alelos de los STRs de ambos progenitores. Se encontraron 19 trisomías autosómicas, 7 triploidías y una monosomía sexual. La mayoría (50-60 %) de los abortos espontáneos del primer trimestre es debido a aneuploidías cromosómicas. En el presente estudio la tasa aneuploidía fue 31,4 %. Estos resultados nos obligan a no descuidar otras causales de aborto.

COMUNICACIONES LIBRES



GENÉTICA VEGETAL

GV 1

LAS DEHIDRINAS Y SU RELACIÓN CON LA TOLERANCIA A FRÍO EN ESTADIO VEGETATIVO Y REPRODUCTIVO EN TRIGO CANDEAL

Miguel I.¹, S.J. Cuppari², J. Basualdo², A. Carrera³, M.L. Díaz¹.

¹Departamento de Biología, Bioquímica y Farmacia, Universidad Nacional del Sur, Bahía Blanca, Argentina. ²CERZOS-CONICET, CCT-Bahía Blanca, Argentina. ³Departamento de Agronomía, Universidad Nacional del Sur, Bahía Blanca, Argentina.
E-mail: mldiaz@criba.edu.ar

Los factores causantes de estrés por deshidratación como la sequía, el frío y la salinidad, inducen una respuesta celular que incluye la acumulación de componentes osmóticamente activos como las dehidrininas. Se han identificado 54 de estas proteínas hidrofílicas en trigo. Nuestro objetivo es estudiar genes de dehidrininas relacionados con la tolerancia a frío en dos estadios fenológicos. Se realizó un experimento de RNA-Seq del genotipo CBW0101 (primaveral y tolerante a bajas temperaturas) sometiendo las plantas en espigazón durante 5 horas a 5° C. La anotación de los transcriptos diferenciales contra *SwissProt* permitió identificar cuatro dehidrininas: Dhn3, Wcor410, Wcor413 y Wcs120, que cumplen distintos roles en la crioprotección celular. Todas presentaron expresión basal en plantas control. Mediante qRT-PCR se analizó la expresión de Wcor410 en tres genotipos: CBW0101, B. Ambar (primaveral-susceptible) y MVTD-10-98 (invernal-tolerante), en plántulas en estadio de dos hojas sometidas a 5° C durante 2, 4 y 8 horas. Los perfiles de expresión de Wcor410 demostraron que el gen es inducido tanto en estadio reproductivo como vegetativo y que se correlaciona con el grado de tolerancia a frío observado previamente para estos materiales. Las diferencias entre CBW0101 y B. Ambar demuestran la existencia de variabilidad entre materiales de hábito primaveral para la tolerancia a bajas temperaturas.

GV 2

PRUEBAS DE PROGENIE PARA EL MAPEO PRECISO DE UN QTL QUE CONTROLA FORMA DE FRUTO EN TOMATE (*Solanum lycopersicum*)

Green G.Y.^{1,2}, J.H. Pereira da Costa^{1,2}, R. Zorzoli^{1,3}, G.R.

Rodríguez^{1,2}. ¹Cátedra de Genética, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Santa Fe, Argentina. ²Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET). ³Consejo de Investigaciones de la Universidad Nacional de Rosario (CIUNR).
E-mail: gisela.green@unr.edu.ar

En el tomate cultivado (*S. lycopersicum*) cuatro *QTLs* mayores (loci para caracteres cuantitativos que explican más del 20 % de la variación fenotípica para un carácter en una población segregante) están asociados a frutos alargados: ovate, sun, fs8.1 y fs2.1. El cultivar comercial Río Grande de *S. lycopersicum* produce frutos alargados, no porta los genes SUN ni OVATE y su forma de fruto esta controlada por los *QTLs* mayores fs8.1 y fs2.1. El objetivo de este trabajo fue mapear en forma precisa a fs2.1 a través de una prueba de progenie de familias recombinantes para la región basal del cromosoma 2. Fueron utilizadas siete familias derivadas del cruzamiento entre el cultivar Río Grande y la entrada LA1589 de *S. pimpinellifolium*. Estas familias fueron seleccionadas por presentar recombinación en algún punto del segmento de 9,7 Mb estudiado. Un total de 70 individuos fueron seleccionados utilizando 17 marcadores moleculares de tipo InDel (*Insertion/Deletion*) y CAPS (*Cleaved Amplified Polymorphic Sequence*) distribuidos en la base del cromosoma 2. En total, 720 frutos fueron evaluados para el carácter índice de forma de fruto (fs, cociente entre la altura y el diámetro) que se calculó utilizando el *software* Tomato Analyzer 3.0. Los genotipos homocigotos dentro de cada familia se compararon a través de la prueba de t. La asociación de información genotípica y fenotípica permitió localizar a este *QTL* en la porción más distal cromosoma. Se concluye que el *QTL* para índice de forma de fruto se encuentra en un intervalo de 0,54 Mb en la base del segmento analizado.

GV 3

IDENTIFICACIÓN DE GENES ASOCIADOS A LA RESISTENCIA A LA FUSARIOSIS DE LA ESPIGA EN TRIGO CANDEAL MEDIANTE ANÁLISIS DEL TRANSCRIPTOMA

Soresi D.S.¹, M.L. Díaz², D. Zappacosta³, J. Basualdo¹, S. Revale⁴, A. Carrera³. ¹CERZOS-CONICET, CCT-Bahía Blanca, Argentina. ²Departamento de Biología, Bioqca. y Farmacia, Universidad Nacional del Sur, Bahía Blanca, Argentina. ³Departamento de Agronomía, Universidad Nacional del Sur, Bahía Blanca, Argentina. ⁴INDEAR Instituto de Agrobiotecnología Rosario, Rosario, Argentina.
E-mail: dsoresi@criba.edu.ar

La fusariosis de la espiga de trigo (FET), causada por *Fusarium graminearum* genera pérdidas en el rendimiento y contaminación con micotoxinas. La resistencia de las variedades cultivadas de trigo candeal es limitada. LDN(Dic-3A)10 es una línea resistente derivada de la var. Langdon (LDN) de *T. turgidum* spp. *durum* por introgresión con un segmento del cromosoma 3AS de *T. dicoccoides* (Qfhs.ndsu-3AS). Se busca identificar genes asociados a la resistencia a FET mediante secuenciado del transcriptoma. Se inocularon espigas de LDN y LDN(Dic-3A)10, se extrajo ARN 72 hs post-inoculación y se secuenció mediante Illumina (tres réplicas por genotipo). Se obtuvieron 126,4 Mi de lecturas de calidad, ensambladas de novo con Trinity en 240.741 transcriptos (long. promedio 695pb). La anotación funcional de los transcriptos se realizó mediante Trinotate. Se identificaron 1.364 transcriptos diferenciales, de los cuales 678 fueron inducidos en LDN(Dic-3A)10. De ellos, los de expresión nula en LDN se mapearon sobre la base URGI de *T. aestivum* por brazo cromosómico. En el brazo cromosómico 3AS se localizaron 41 transcriptos: 15 mostraron homología con proteínas (FAR1, Citocromo P450, Receptor quinasa, Citoquinina deshidrogenasa, GPI mannosiltransferasa, Esfingosina-1-fosfato liasa, Serina/treonina fosfatasa), 14 con proteínas de función desconocida y los restantes no mostraron identidad con proteínas descriptas. Los genes que co-localizan con Qfhs.ndsu-3AS serán investigados en genotipos con diferentes niveles de resistencia a FET y en relación a su rol en vías específicas de respuesta.

GV 4

VARIABILIDAD MORFOLÓGICA Y REPRODUCTIVA DE UNA COLECCIÓN EX SITU DE *Stevia rebaudiana* BERT EN TUCUMÁN.

C.J. Budeguer², Erazzú L.E.¹, A. Pastoriza², L. Martínez Pulido², A.M. Nasif², O. Arce². ¹INTA Famaillá. ²Facultad de Agronomía y Zootecnia, Universidad Nacional de Tucumán. E-mail: carlosjbudeguer@gmail.com

Stevia rebaudiana Bert. especie herbácea semiperenne nativa de Paraguay, se caracteriza por poseer glicósidos diterpenos, con un poder endulzante mayor que la sacarosa común, indicados para personas diabéticas. Su cultivo ha despertado el interés en diversos países, incluido Argentina. Esta especie posee baja viabilidad de semilla, atribuida a autoincompatibilidad homomórfica esporofítica. Con el fin de encontrar genotipos que se adapten a condiciones agroecológicas de Tucumán, se formó en el año 2013, una colección con plantas de Misiones, Jujuy, Tucumán, Formosa y Paraguay. El objetivo de este trabajo fue caracterizar morfológica y reproductivamente genotipos de la colección. Los caracteres morfológicos se analizaron con descriptores de INASE y se procesaron con Infostat. Los reproductivos, a través de la meiosis y de viabilidad de granos de polen, con técnicas citogenéticas tradicionales. Los resultados de componentes principales de caracteres morfológicos muestran una correlación positiva entre las variables analizadas. Se observa que M9.17 y M9.18 presentan los mayores valores y T1.10 y T2.11 los menores, indicando esto una gran variabilidad. Las demás plantas tomaron valores intermedios en todas las variables. La viabilidad de granos de polen estuvo entre 90 % y 98 % en los genotipos más viables y entre 30 % y 40 % en dos genotipos originarios de Misiones; los que a su vez presentaron irregularidades en la meiosis. Estas diferencias indican que existe variabilidad en la colección por lo que merece ser conservada para futuras actividades de mejoramiento.

GV 5

VIABILIDAD POLÍNICA DE TRES CLONES DE YACÓN (*Smallanthus sonchifolius*) Y UNA ESPECIE EMPARENTADA (*Smallanthus siegesbeckius*)

Ibañez M.S.^{1,2}, M. Zannier³. ¹Conicet. ²Laboratorio de Genética, EEA INTA Balcarce. ³IER, FCN e IML, UNT.
E-mail: silvinaibanez@yahoo.com.ar

Smallanthus sonchifolius (Poepp. & Endl.) H. Robinson especie aloploide (2n=6A + 2B =42 +16=58) denominado vulgarmente como yacón, es una planta herbácea perenne de la Familia de las Asteraceae. Se le atribuyen propiedades para controlar la diabetes, la obesidad y mejorar el funcionamiento intestinal. *Smallanthus siegesbeckius* (D.C.) H. Robinson es una especie estrechamente emparentada. Para su potencial uso en programas de mejoramiento, se evaluó la viabilidad polínica de tres clones de yacón y una introducción de *S. siegesbeckius*. Se empleó la metodología de tinción indirecta de Alexander. En los tres clones: UNT-Liey97-1, UNT-Liey97-2 y UNT-Liey97-3, se encontró valores de viabilidad muy bajos (15 %, 32 % y 4 %, respectivamente). Sin embargo en *S. siegesbeckius* los valores fueron muy alto (98 %). En los tres clones se observaron granos de polen de diferentes tamaño y en algunos casos con citoplasma plasmolizado; además se observó una película que rodea los granos de polen. Los valores bajos de viabilidad pueden explicar la baja producción de semillas botánica de estos clones de yacón y las diferencias en tamaño de polen puede atribuirse a una meiosis irregular causada por su origen aloploide. Los bajos valores de viabilidad polínica dificultarían el proceso de mejoramiento.

GV 6

ANÁLISIS CITOGEOGRÁFICO EN *Paspalum unispicatum* Y SU RELACIÓN CON CARACTERÍSTICAS AMBIENTALES

Sartor M.E.¹, M.H. Urbani¹, F. Galdeano¹, C.L. Quarín¹, F. Espinoza¹. ¹Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE-CONICET), Facultad de Ciencias Agrarias, UNNE. Corrientes, Argentina.
E-mail: maritasartor@hotmail.com

La poliploidía puede generar cambios adaptativos que ocasionen diferencias ecológicas entre citotipos. *Paspalum unispicatum* (Scribn. & Merr.) Nash presenta citotipos diploides sexuales (2x) y poliploides apomícticos (3x y 4x) que se diferencian en su distribución geográfica. El objetivo del trabajo fue determinar si la distribución de los citotipos de *P. unispicatum* está asociada a variables ambientales. Utilizando DIVA-GIS se elaboró el mapa de distribución de los citotipos 2x, 3x y 4x y se diseñó un mapa predictivo de áreas favorables en función de 19 variables climáticas. Además, se realizó la asociación estadística entre la distribución de los citotipos y las variables a través de análisis de componentes principales y modelos de regresión y correlación. Los resultados indican que los 2x se localizan en áreas ecológicamente más favorables para la especie y se encuentran en contacto con 3x y 4x. Éstos últimos en cambio, habitan regiones menos favorables para el desarrollo de la especie, en donde no se encuentran 2x ni 3x. De las 19 variables evaluadas, en relación a precipitaciones y temperaturas, las de mayor influencia fueron la precipitación media anual y la temperatura estacional. Mientras que los 2x ocupan áreas restringidas, los 4x habitan áreas con condiciones climáticas más extremas en cuanto a humedad y temperatura. Estos resultados indican que la distribución citogeográfica está relacionada con variables ambientales. Los 4x presentan una mayor plasticidad adaptativa frente a sus ancestros 2x, lo cual les permitiría colonizar una gran variedad de ambientes.

GV 7

BARRERAS PRE-CIGÓTICAS A LA HIBRIDACIÓN EN PAPAS SILVESTRES Y CULTIVADA (*Solanum* SEC. PETOTA)

Erazzú L.E.¹, J.F. Maune², E.L. Camadro². ¹EEA Famaillá INTA-FAZ, UNT. ²Unidad Integrada EEA Balcarce, INTA-FCA, UNMdP. E-mail: maune.juanfederico@inta.gob.ar

La papa común, de estrecha base genética, tiene numerosas especies silvestres emparentadas que son fuente de genes de interés para el mejoramiento. En ellas pueden actuar barreras precigóticas (BP) que previenen o dificultan la hibridación, y que se manifiestan con detención del crecimiento de los tubos polínicos en el 1er tercio del estilo por autoincompatibilidad (AI) o a lo largo del pistilo por incompatibilidad cruzada (IC). Se desconoce el tipo y extensión de las BP, tema clave para el mantenimiento de colecciones *ex situ*. Para determinar si la reacción de IC es: (a) constante en cruzamientos interespecíficos o dependiente del genotipo y (b) regulada por el locus S de AI o independiente de la especificidad del mismo, se realizaron 673 cruzamientos dirigidos entre 240 plantas de 13 introducciones de papas silvestres y cinco cultivares en un primer año, y 156 cruzamientos dirigidos entre 172 plantas de dos poblaciones silvestres y la F₁ del año previo. En pistilos fijados 48 hs post-polinización, se observaron en microscopio con UV: (a) alta proporción de combinaciones genotípicas compatibles intra- e interespecíficas, así como IC en todas ellas; (a) varios sitios de IC para un mismo genotipo en distintas combinaciones genotípicas y entre genotipos de dos poblaciones, independientemente de la taxonomía; (c) 32 de 131 cruzamientos recíprocos con varias relaciones de compatibilidad. Los resultados sustentan la hipótesis sobre la necesidad de revisar el concepto de especie en papa y del control de la IC independiente de la especificidad del locus S, con segregación.

GV 8

ACTIVIDAD ENZIMÁTICA AHAS Y NIVELES DE DOMINANCIA EN ISOLÍNEAS DE GIRASOL QUE PORTAN DISTINTOS ALELOS PARA EL LOCUS AHASL1

Breccia G.^{1,2}, L. Gianotto¹, E. Altieri³, M. Bulos³, G. Nestares¹. ¹Cátedra de Genética, Fac. Cs. Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Campo Experimental Villarino, Zavalla, Santa Fe, Argentina. ²CONICET. ³Departamento de Biotecnología, Nidera S.A, Venado Tuerto, Santa Fe, Argentina. E-mail: gbreccia@unr.edu.ar

La enzima acetohidroxiácidosintasa (AHAS) cataliza el primer paso en la biosíntesis de aminoácidos de cadena lateral ramificada. Esta enzima es el blanco de herbicidas inhibidores de AHAS. En girasol el locus *ahas1* determina el nivel de resistencia a estos herbicidas. El objetivo de este trabajo fue caracterizar la actividad AHAS en isolíneas de girasol que difieren para el locus *ahas1* y establecer las relaciones de dominancia para la respuesta al tratamiento con herbicida imazapir. Se utilizaron tres isolíneas de genotipos Ahas1-Ahas1 (WT, susceptible), Ahas1-1Ahas1-1 y Ahas1-4Ahas1-4 (resistentes) y los cruzamientos entre ellas. Para la estimación de los parámetros cinéticos de la enzima se utilizaron las tres isolíneas homocigotas. La respuesta al herbicida se evaluó mediante el ajuste de curvas dosis-respuesta para todos los genotipos. Los parámetros estimados se analizaron a través de ANOVA y prueba de comparación múltiple. Para cada par de alelos el nivel de dominancia se calculó como la relación entre las diferencias del heterocigota y del homocigota resistente respecto al susceptible. Para la isolínea WT se observó un valor significativamente mayor de velocidad máxima aparente y de actividad específica AHAS ($p < 0,05$) con respecto a las isolíneas resistentes. Los valores calculados para el nivel de dominancia fueron cercanos a cero. Se concluye que los alelos resistentes presentan una acción génica de recesividad a nivel de la respuesta enzimática al herbicida, lo cual podría explicarse por la menor funcionalidad de la AHAS en las isolíneas resistentes.

GV 9

COMPATIBILIDAD SEXUAL Y MODO PREPONDERANTE DE REPRODUCCIÓN EN UNA POBLACIÓN DE PAPAS SILVESTRES DE LA PROVINCIA DE TUCUMÁN

Leofanti G.A.^{1,2}, E.L. Camadro^{1,2,3}, L.E. Erazzu⁴. ¹Facultad de Ciencias Agrarias, UNMdP. ²CONICET. ³INTA Balcarce. ⁴INTA Famallá.

E-mail: camadro.elsa@inta.gov.ar

Las papas silvestres (*Solanum* spp.; $x=12$) son importante fuente de genes para el mejoramiento. Forman series poliploides ($2x$ a $6x$), se reproducen sexual y asexualmente, y presentan autoincompatibilidad gametofítica controlada por el *locus-S* e incompatibilidad cruzada. Se desconoce la estructura genética y el modo de reproducción preponderante en la naturaleza. Con fines de conservación y uso de germoplasma, se inició el estudio de una población espontánea en Amaicha del Valle, Tucumán, en 2014. En el sitio se definieron cinco áreas (de 70cm x 70cm; distancia mín. entre ellas=2m y máx.=8m). Veinte tubérculos cosechados por área (grupo) se cultivaron en invernáculo y usaron para determinar ploidía y realizar cruzamientos controlados (2-3 flores/combinación genotípica, 141 flores polinizadas) en las plantas derivadas. Parte de los pistilos se fijó 48 hs post-polinización para estudiar relaciones polen-pistilo en microscopio con luz UV. Las plantas examinadas (86 % del total) fueron $2x$. El 87,5 % (48) de los cruzamientos entre grupos y el 100 % (7) dentro de ellos fueron incompatibles, principalmente en el 1/3 del estilo (otros sitios fueron 2do y 3er tercio del estilo, y estigma). De los 57 frutos cosechados, 26 tuvieron semillas (1 a 83; =19,7). La incompatibilidad detectada en el 1/3 sería indicativa de la acción del *locus-S*, revelando preponderancia de reproducción asexual en ese año. Para algunos genotipos es necesario estudiar el crecimiento de los tubos polínicos en el ovario debido a falta de concordancia entre compatibilidad y número de semillas/fruto.

GV 10

DIFERENCIAS GENÉTICAS PARA LA REGENERACIÓN *IN VITRO* EN CLONES DE BANANA (*Musa acuminata*) RECOLECTADOS EN CAMPOS DE PRODUCTORES FORMOSEÑOS

Ermini J.L.^{1,2}, G. Tenaglia³, G.R. Pratta^{1,2}. ¹Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET). ²Cátedra de Genética, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario. ³Instituto de Investigación y Desarrollo Tecnológico para la Agricultura Familiar, Región Nordeste Argentino, Laguna Nainck, Provincia de Formosa (IPAF NEA).

E-mail: joseluis.ermi@unr.edu.ar

La regeneración *in vitro* es una técnica comúnmente utilizada en el mejoramiento de plantas de reproducción asexual, aplicándose, como ejemplos, a la micropropagación de genotipos selectos y la obtención de plantas libres de virus. El objetivo fue evaluar con un protocolo estándar la regeneración *in vitro* de clones recolectados en campos de productores formoseños. Se redujeron 16 hijos “espada” (primer brote de cada planta de entre 45 a 120 cm, por lo que el número de repeticiones fue variable de acuerdo al número de plantas disponibles por clon). El meristema, que se usó como explanto, quedó expuesto luego de la eliminación sucesiva de vainas foliares. Cada explanto se lavó y desinfectó tanto a campo como en laboratorio. Luego, bajo cámara de flujo laminar, se sembró en medio de establecimiento que se incubó por 4 semanas (la primera en oscuridad total y las tres siguientes en luz, con un fotoperíodo de 12 hs). Solamente dos explantos provenientes de clones distintos mostraron un establecimiento exitoso (no se oxidaron y mostraron signos de inducción). Ambos explantos se dividieron por la mitad para romper la dominancia apical y estimular el crecimiento de las yemas meristemáticas laterales, y se pasaron a un medio de multiplicación. En este medio se han hecho hasta el momento cuatro repiques (el protocolo estándar prevé al menos ocho) lográndose el desarrollo de 135 plantas completas de los dos clones establecidos en forma exitosa. Se concluye que existen diferencias genéticas entre los clones analizados para la regeneración *in vitro* en banana en el protocolo utilizado.

GV 11

REGENERACIÓN DE GERMOPLASMA SILVESTRE DE PAPA *EX SITU*: BARRERAS INTERNAS A LA HIBRIDACIÓN Y NÚMERO EFECTIVO

Erica M.¹, E.L. Camadro^{1,2}. ¹EEA Balcarce, INTA-FCA, UNMdP. ²CONICET.

E-mail: milagroserice@hotmail.com.ar

Las papas silvestres (*Solanum* sp.) forman series poliploides. En su mayoría son diploides autoincompatibles (por ende, alógamas obligadas) que pueden reproducirse sexual y asexualmente. La hibridación es frecuente en el grupo porque las barreras reproductivas pueden ser incompletas. Las introducciones de bancos de germoplasma son muestras de poblaciones naturales conservadas *ex situ*. En los protocolos de regeneración de semilla se utilizan 20-25 plantas/introducción, que se polinizan con mezcla de polen cuando aproximadamente 75 % de ellas está en floración. Las barreras internas a la hibridación podrían reducir el número efectivo (N_e) de progenitores que originará la siguiente generación, disminuyendo la diversidad alélica conservada. Por ello, en una introducción de *S. chacoense* Bitter ($2n=2x=24$) se estimó la viabilidad de polen en 24 plantas por tinción con carmín acético-glicerol, y se realizaron cruzamientos controlados en 45 combinaciones genotípicas (1-3 flores/combinación). Para estudiar la compatibilidad polen-pistilo, los pistilos polinizados se fijaron en FAA (1 formol: 8 alcohol etílico: 1 ácido acético glacial, v/v/v) 48 hs post-polinización, se procesaron y observaron en microscopio con luz UV. La viabilidad del polen varió de 58 a 100 %. Sólo 27 % de las combinaciones fueron compatibles. En las restantes, la incompatibilidad ocurrió: en estigma (24 %) o en primer tercio (9 %), segundo tercio (12 %) o tercer tercio (55 %) del estilo. La acción de estas barreras redujo el N_e de la población, por lo que se espera un cambio en las frecuencias alélicas en la población regenerada.

GV 12

MAPEO FÍSICO DE NUEVOS MARCADORES MOLECULARES DESARROLLADOS SOBRE ENSAMBLADOS NGS DEL CROMOSOMA 4D DE TRIGO

Muñoz Mejía I.¹, L. Vanzetti^{1,2}, J. Romero⁵, P.R. Aurelia¹, M. Valarik⁶, H. Šimková⁶, J. Dolezel⁶, G. Tranquilli⁴, N. Paniego^{2,3}, V. Echenique^{2,5}, M. Helguera¹. ¹EEA INTA Marcos Juárez, Córdoba, Argentina. ²Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET). ³Instituto de Biotecnología INTA Castelar, Buenos Aires, Argentina. ⁴Instituto de Recursos Biológicos INTA Castelar, Buenos Aires, Argentina. ⁵CERZOS-CONICET, Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina. ⁶Centre of the Region Haná for Biotechnological and Agricultural Research, Institute of Experimental Botany, Olomouc, Czech Republic.

E-mail: ivanoioioi@hotmail.com

La separación de cromosomas individuales por citometría de flujo y posterior secuenciación mediante la plataforma 454 Roche fue aplicada a ambos brazos del cromosoma 4D de trigo, obteniéndose datos de una cobertura cromosómica de 3.6x. Las secuencias se ensamblaron en *scaffolds* los cuales se usaron para desarrollar marcadores ISBP (polimorfismos basados en sitio de inserción) y SSR (microsatélites), que son potencialmente aplicables en caracterización de germoplasma, saturación genética y selección asistida por marcadores. Con herramientas bioinformáticas se diseñaron 102.480 marcadores (1.774 SSR y 100.706 ISBP), utilizándose una muestra de 99 marcadores para su validación y mapeo físico utilizando líneas de delección. De los 99 marcadores, 53 se situaron en el brazo corto 4DS y 46 sobre el brazo 4DL, de éstos, 50 son ISBPs y 49 SSR. Tras la evaluación de los marcadores en líneas nuli y ditelosómicas se determinó que el 73 % (74) de los marcadores desarrollados para ambos brazos fueron brazo-específicos. Mediante el empleo de marcadores brazo-específicos en líneas de delección se estableció la posición física de cada marcador en un segmento del brazo cromosómico correspondiente. En el brazo 4DS 13 marcadores fueron teloméricos, 8 distales, 10 centrales y 9 centroméricos. En el brazo 4DL 8 fueron teloméricos, 1 distal, 0 centrales, 11 proximales y 14 centroméricos. Finalmente se realizó un estudio comparativo entre el mapeo físico con líneas de delección y el mapeo físico/genético de alta densidad desarrollado por el Consorcio Internacional de Secuenciación del Genoma de Trigo.

GV 13

MAPEO POR ASOCIACIÓN DE QTLs PARA ADAPTACIÓN AL AMBIENTE, CALIDAD Y RENDIMIENTO EN TRIGO PAN

Basile S.M.L.¹, L.S. Vanzetti^{2,4}, H.R. Dalla Valle¹, M. Martínez^{1,4}, J.A. Tognetti¹, M. Helguera², W.J. Rogers^{1,4}. ¹Laboratorio de Biología Funcional y Biotecnología (CICPBA-BIOLAB AZUL) CIISAS, Facultad de Agronomía, UNCPBA, CONICET-INBIOTEC. ²INTA-Estación Experimental Agropecuaria Marcos Juárez, Córdoba. ³Laboratorio de Fisiología Vegetal, Facultad de Ciencias Agrarias, UNMDP y Comisión de Investigaciones Científicas, Pcia. de Bs. As. ⁴Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET).
E-mail: marisol_basile@yahoo.com.ar

El objetivo de este trabajo es identificar *QTLs* relacionados con adaptación al ambiente, rendimiento y calidad en trigo pan mediante mapeo por asociación. Por ello, durante los años 2013 y 2014, se evaluó fenotípicamente un panel de 102 cultivares argentinos seleccionados en INTA Marcos Juárez, en un ensayo a campo realizado en la ciudad de Azul, Bs. As., con un DBCA. Se evaluaron las asociaciones con un set de 20 genes de función conocida (Glu-A1, Glu-B1, Glu-D1, Lr34, Lr24, Lr10, Vrn-A1, Vrn-B1, Vrn-D1, Ppd-D1, Ppd-B1, Rht-B1, Rht-D1, PinA-D1, Glu-A3, Wx-A1, Wx-B1, Vp1-B3, Ppo-D1 y Ppo-A1), con el fin de proponer genes candidatos para los *QTLs* de las variables evaluadas. Se había comunicado previamente que en el ensayo 2013, utilizando el programa TASSEL, se encontraron 11 *loci* con efectos significativos en 24 de 35 caracteres medidos. En el ensayo 2014, y utilizando el programa GAPIT, también se encontraron 11 *loci* con efectos en 23 de las variables medidas. En este segundo ensayo se identificaron asociaciones interesantes entre el *locus* Glu-A3 y aspectos de calidad como % de gluten, variables fenológicas y componentes de rendimiento en grano, y entre el *locus* Glu-B1 y el contenido de nitrógeno en la hoja bandera y la hoja subsiguiente. Algunas de las asociaciones identificadas fueron consistentes en los dos años, por ejemplo, sólo el gen de sensibilidad al fotoperíodo Ppd-D1, mostró efectos significativos sobre días a antesis y días a espigazón, mientras que el gen Ppd-B1 mostró efectos sobre peso seco de granos y longitud de espigas.

GV 14

ANÁLISIS DEL TRANSCRIPTOMA DE TRIGO CANDEAL PARA LA IDENTIFICACIÓN DE GENES DE RESPUESTA A BAJAS TEMPERATURAS

Cuppari S.Y.¹, J. Basualdo¹, S. Revale², D.S. Soresi¹, A. Carrera³, M.L. Díaz⁴. ¹CERZOS-CONICET, CCT Bahía Blanca. ²INDEAR (Instituto de Agrobiotecnología Rosario). ³Departamento de Agronomía, UNS (Universidad Nacional del Sur). ⁴Departamento de Biología, Bioquímica y Farmacia, UNS (Universidad Nacional del Sur).
E-mail: selva.cuppari@gmail.com

En la principal zona de cultivo de trigo candeal las plantas están expuestas a temperaturas de congelamiento en la etapa reproductiva. Identificar nuevos genes y vías que participan en la respuesta a frío resulta de interés para el mejoramiento. El objetivo fue estudiar mediante *RNA-Seq* el transcriptoma de la línea CBW0101 (primaveral y tolerante a bajas temperaturas) en estadio reproductivo. Se analizaron plantas tratadas a 5° C durante 5 hs. Se secuenció por Illumina (3 réplicas/tratamiento), obteniéndose 124,7 Mi. de lecturas de calidad. Mediante ensamblado “de novo” con Trinity se generaron 182.728 transcriptos de una longitud promedio de 733 pb, a partir de los cuales se realizó la anotación funcional con Trinotate. Se obtuvieron 797 diferenciales (EdgeR). De 508 transcriptos inducidos por frío, 350 fueron detectados solamente en las plantas tratadas. Por otra parte, 289 resultaron reprimidos por la baja temperatura, incluyendo 142 que sólo se expresaron en el control. Entre los genes inducidos por frío se encuentran los correspondientes a: Delta-1-pirrolina 5 carboxilatosintetasa, Omega-6-desaturasa de ácidos grasos, GDP-L-galactosa fosforilasa-2 y sacarosa-1-fructosiltransferasa los cuales representan nuevos genes candidatos a estudiar en materiales de trigo candeal caracterizados fenotípicamente para este rasgo. El conjunto de genes que mostraron expresión diferencial refleja distintos mecanismos que se activan en una etapa previa a la exposición a temperaturas de congelamiento en el período de espigazón.

GV 15

***Festuca arundinacea*: CARACTERES REPRODUCTIVOS EN POBLACIONES NATURALIZADAS**

Vega D.¹, H. di Santo¹, E. Grassi¹, E. Castillo¹, A. Ferreira¹, V. Ferreira¹. ¹Genética, Facultad de Agronomía y Veterinaria, UN de Río Cuarto.
E-mail: juli_vega22@hotmail.com

Festuca alta es una especie perenne de crecimiento otoño-invierno-primaveral. Presenta amplia adaptación y alta producción forrajera en la pampa húmeda-subhúmeda. Once poblaciones naturalizadas en la región subhúmeda-semiárida del centro del país y cuatro testigos (T1-T4) se analizaron a través de los siguientes caracteres reproductivos: precocidad reproductiva (PR), N° de panojas/planta (NP), peso de grano/planta (PG) e índice de cosecha (IC). Se empleó un diseño completamente aleatorizado y 32 plantas de cada población. Los valores se analizaron mediante ANAVA, prueba de Duncan y análisis de conglomerados. Los rangos de variación fueron: PR=0,14-8,26 %; NP=13,64-43,20; PG=3,23-13,06 g e IC=6,22-23,52 %. Las poblaciones difirieron en forma altamente significativa para los cuatro caracteres. Siete poblaciones más T1 y T3 presentaron alto PG y, junto a T2, los mayores IC. Las poblaciones más precoces fueron 3302-LAG, 3309-SCA, 3250-BAI y 3253-629, mientras que en NP, la población 3018-DP y el T3 superaron al resto. El análisis de conglomerados (correlación cofenética: 0,923) diferenció 5 grupos: por alto NP (2 poblaciones); mayor PR (3 poblaciones); bajo PG e IC (T4 y 2 poblaciones); alto PG e IC (T1, T2 y 4 poblaciones) y un grupo conformado sólo por la población 3306-CRE, la de menor valor en todos los caracteres. El análisis corroboró amplia variación fenotípica entre las poblaciones para caracteres reproductivos, destacándose 3302-LAG y 3018-DP que no difirieron significativamente del mejor testigo en NP, PG e IC.

GV 16

VARIABILIDAD PARA MARCADORES SSR EN SEMILLA ORIGINAL Y REGENERADA *EX SITU* DE UNA INTRODUCCIÓN DE LA PAPA SILVESTRE *Solanum chacoense* BITTER

Poulsen Hornum A.¹, E.L. Camadro¹. ¹EAA INTA Balcarce, FCA, UNMdP. CONICET.
E-mail: camadro.elsa@inta.gov.ar

Las papas silvestres son una importante fuente de genes de interés para el mejoramiento que pueden reproducirse sexual y asexualmente. La mayoría es diploide, autoincompatible y alógama obligada. En la naturaleza están aisladas por barreras reproductivas que pueden ser incompletas, permitiendo hibridación intra- e interpoblacional. En bancos de germoplasma se conservan muestras de poblaciones naturales como introducciones con categorías específicas asignadas según fenotipos morfológicos. El método comúnmente utilizado para regeneración *ex situ* consiste en: cultivo de 20-25 plantas/introducción, cruzamientos controlados con mezcla de polen sin registros de viabilidad y/o de barreras a la hibridación, y composición de la introducción regenerada con números variables de frutos/planta y de semillas/fruto. Para evaluar si se mantienen las frecuencias alélicas luego de un ciclo de reproducción sexual *ex situ*, se inició la caracterización con dos marcadores microsatélites de 25 genotipos de una introducción de *Solanum chacoense* Bitter ($2n=2x=24$) del Banco de Germoplasma, INTA Balcarce, y de 25 genotipos tomados al azar de la población regenerada. Se observó variación en las frecuencias alélicas para ambos marcadores entre poblaciones. Por ello, la población regenerada no es una muestra representativa de la variabilidad genética conservada en el banco de germoplasma. Esto puede deberse a que el $N_e \neq N$, lo que puede conducir a la pérdida de genes de valor potencial en el mejoramiento.

COMUNICACIONES LIBRES



**GENÉTICA Y
EDUCACIÓN**

GEDU 1

IMPACTO DE LOS CAMBIOS CURRICULARES EN LA IDENTIFICACIÓN DE TEMAS RELEVANTES POR PARTE DE LOS ALUMNOS DEL CURSO DE GENÉTICA VETERINARIA

Cattáneo A.C.¹, M.V. Ponzinibbio¹, A.G. Antonini¹. ¹IGEVET-FCV-UNLP.

E-mail: cattaneo.ac@gmail.com

Como parte del seguimiento del curso de Genética Veterinaria, se realizan encuestas a los alumnos, donde se indaga acerca de aspectos relacionados con el perfil del estudiante, su percepción y valoración de contenidos y el desempeño personal y de los docentes. Fueron encuestados 309 alumnos pertenecientes a tres cohortes, se realizaron estudios comparativos a través del análisis de Ji cuadrado. Sólo se observaron cambios en la percepción de los estudiantes de los temas más relevantes de la asignatura. Los contenidos curriculares, debido a cambios en el cronograma y readecuación de los programas de Genética General (curso correlativo anterior) y Genética Veterinaria, fueron modificados en el transcurso de los períodos lectivos analizados. Estas variaciones permitieron, a partir del año 2013, incluir dos actividades que ampliaron el desarrollo de los temas Mejoramiento Genético y Genética de Poblaciones. Si bien el tema reconocido como más importante fue siempre Mejoramiento Genético, en segunda instancia existen diferencias significativas ($p < 0,01$) entre las cohortes, observando una variación en la percepción de los alumnos de las cohortes 2013 y 2014 a favor de Genética de Poblaciones cuando en el ciclo lectivo 2012 éste lugar era ocupado por Enfermedades de origen genético y su epidemiología. La posibilidad de ampliar el tiempo de discusión sobre el conocimiento y la aplicación de estos temas permitió que los alumnos también pudieran identificarlos con el nivel de relevancia que en la jerarquización de los contenidos se esperaba para este curso.

GEDU 2

COMPARACIÓN DEL RENDIMIENTO EN LA ASIGNATURA GENÉTICA DICTADA EN DISTINTAS CARRERAS DURANTE EL AÑO 2013

Marsá S.M.¹, I.I. González¹, P. Ferraris¹, M.E. Vasquez¹, H.M. Blanco¹, S.E. Siewert¹. ¹Universidad Nacional de San Luis.
E-mail: smarsa@gmail.com

El plantel docente perteneciente a Genética y Biología Molecular, del Área Biología Molecular de la UNSL, dictó durante el segundo cuatrimestre de 2013, Genética para las carreras de Lic. en Biología Molecular, Lic. en Ciencias Biológicas y Profesorado en Biología. Evaluamos el rendimiento académico de los alumnos de las distintas carreras calculando el porcentaje de alumnos promocionales, regulares y libres durante el año 2013 en la asignatura Genética. Se observó que para los alumnos de la Lic. en Biología Molecular sobre un total de 20, 11 regularizaron (55 %), 6 promocionaron (30 %) y 3 libres por faltas (15 %); en cuanto a los del Profesorado en Biología de 11 alumnos, 4 regularizaron (36 %), ninguno promocionó y 7 quedaron libres (64 %), 2 por no haber aprobado parciales (29 %) y 5 por inasistencias (71 %). Y en la Lic. en Ciencias Biológicas de un total de 6 alumnos, 5 regularizaron (83 %), 1 promocionó (17 %) y ninguno quedó libre. De estos resultados podemos visualizar las notables diferencias en el rendimiento en la misma asignatura para las distintas carreras, observándose mayor nivel académico en los alumnos de las carreras de Lic. en Biología Molecular y Lic. en Ciencias Biológicas que en los del Profesorado, lo que se viene repitiendo todos los años. Esto se debe a que estos últimos cursan la materia en 2º año y los de ambas Licenciaturas la cursan en 3º año. A diferencia del resto, la mayoría de los alumnos del Profesorado ya están trabajando y algunos tienen hijos.

GEDU 3

FORMACIÓN Y CONOCIMIENTOS PREVIOS DE ALUMNOS DE GENÉTICA, AGRONOMÍA, UNIVERSIDAD NACIONAL DE RÍO CUARTO

Castillo E.¹, E. Grassi¹, H. di Santo¹, D. Vega¹, A. Carrera¹, G. Carena¹, A. Ferreira¹, V. Ferreira¹. ¹Genética, Facultad de Agronomía y Veterinaria, UN de Río Cuarto.
E-mail: ecastillo@ayv.unrc.edu.ar

Estudios anteriores demostraron que cuando los conocimientos previos son insuficientes afectan negativamente el rendimiento académico. Por otro lado, se ha argumentado la importancia de la formación y conocimientos previos de los alumnos en su capacidad para adquirir conocimientos. En Genética de Ingeniería Agronómica, UN Río Cuarto, se efectúa una prueba diagnóstica para conocer la situación al inicio del cursado. Esta incluye una encuesta que permite recabar información para caracterizar la formación previa de los alumnos y conocimientos sobre Biología y Estadística. Con el objetivo de analizar la influencia de la formación y conocimientos previos, se compararon las respuestas diagnósticas de 165 alumnos en 2014. El puntaje medio fue de $48,8 \pm 12,4 \%$. La formación y los conocimientos previos no afectaron significativamente el puntaje obtenido en el diagnóstico, incluyendo la escuela media de la que provienen, lo que piensan sobre su rol en la sociedad como ingenieros, la opinión sobre la utilidad de la genética en su carrera, aspectos relacionados con el tiempo y las estrategias de estudio que utilizan. Tampoco se registraron diferencias al analizar los conceptos de Biología ($54,1 \pm 17,9 \%$) y Estadística ($41,7 \pm 11,2 \%$) por separado. Sin embargo, en los alumnos provenientes de escuelas con orientación en Ciencias Naturales que utilizan como estrategia de estudio la lectura y la integración de contenidos y mapas conceptuales, se observó una tendencia a responder mejor los contenidos de Biología, la cual no fue observada para Estadística.

GEDU 4

ESTRATEGIAS DE APRENDIZAJE EN LA ENSEÑANZA DE LA GENÉTICA

Pantuso F.S.¹, F. Stella¹, A.C. Prado¹, J. Maidana¹, V. Pulido¹.
¹Licenciatura en Genética, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad de Morón.
E-mail: fpantuso@unimoron.edu.ar

Las estrategias de aprendizaje constituyen una herramienta de interés para la docencia, dado que permiten reconocer las diferencias individuales de los estudiantes con el propósito de personalizar su educación. Este objetivo se logra con mayor facilidad cuando el número de estudiantes por curso es reducido. La capacidad del docente para identificar la forma de aprender de cada estudiante es imprescindible para lograr el éxito del aprendizaje. El objetivo del presente trabajo fue evaluar el impacto de las estrategias conjuntas de aprendizaje en los cursos de Genética General de la Licenciatura en Genética de la Universidad de Morón. Con ese objetivo se utilizaron a partir del curso 2013 las siguientes estrategias de aprendizaje: Exposición del docente, resolución de problemas, foros de discusión, jornadas de actualización y seminarios. Los resultados obtenidos al comparar los resultados académicos de los estudiantes, después de la aplicación y combinación de las estrategias mencionadas fueron: disminuyó el nivel de deserción en la asignatura, mejoraron las calificaciones en las evaluaciones parciales y aumentó la participación en clase. Se observó que en la medida que fueron responsables activos de su aprendizaje, se interesaron en los temas desarrollados, es decir, se convirtieron en la parte más importante del proceso enseñanza-aprendizaje, alcanzando el cúmulo de conocimientos impartidos.

GEDU 5

IMPORTANCIA DE LA ASIGNATURA GENÉTICA E INTRODUCCIÓN A LA BIOLOGÍA MOLECULAR EN LA CARRERA DE FARMACIA, UNIVERSIDAD NACIONAL DE SAN LUIS (UNSL)

Blanco H.M.¹, P. Ferraris¹, I.I. González¹, M.E. Vazquez¹, S.E. Siewert¹, S.M. Marsá¹. ¹Facultad de Química, Bioquímica y Farmacia, Área de Biología Molecular, Universidad Nacional de San Luis.
E-mail: helgamyrna@gmail.com

Los conocimientos de Farmacogenética, Farmacogenómica y ADN recombinante son importantes para los alumnos de la carrera de Farmacia ya que en Argentina hay más de 100 medicamentos biotecnológicos que utilizan técnicas de ADN recombinante para su producción, un 30 % de fabricación nacional, autorizados por ANMAT. En el plan de estudio de la carrera de Farmacia del año 2004 de la UNSL, la asignatura Genética e Introducción a la Biología Molecular era obligatoria y se encontraba en tercer año. En el momento de cursar, conversando y recibiendo la opinión de nuestros alumnos notamos que los mismos se encontraban desorientados hasta que les dábamos los conceptos y finalmente, lograban entender las implicancias de estos conocimientos tan actuales. En el nuevo plan de estudio aprobado en 2013, nuestra asignatura pasó de ser obligatoria a optativa, si bien algunos de estos conocimientos son abordados en otras materias obligatorias, nosotros consideramos fundamental que se dicte Genética e Introducción a la Biología Molecular como obligatoria y por profesionales especializados en Biología Molecular. Comparando los planes de estudio de Farmacia de la UBA, comprobamos que estos conocimientos son desarrollados en la materia obligatoria Biotecnología Farmacéutica. Se propuso hacer encuestas/entrevistas a alumnos, profesores relacionados con la carrera y a farmacéuticos graduados. En forma preliminar de acuerdo a las encuestas/entrevistas podemos concluir que los conceptos incluidos en nuestra materia son fundamentales para el desarrollo del profesional farmacéutico.

GEDU 6

RENDIMIENTO DE LOS ALUMNOS DE LA ASIGNATURA "BIOLOGÍA MOLECULAR Y GENÉTICA" PARA FARMACIA ENTRE LOS AÑOS 2013 Y 2014 CON Y SIN CORRELATIVIDADES

Mondaca J.M.¹, I.I. González¹, P. Ferraris¹, M.E. Vazquez¹, H.M. Blanco¹, S.M. Marsá¹, S.E. Siewert¹. ¹Universidad Nacional de San Luis.
E-mail: magali_289@hotmail.com

La asignatura Biología Molecular y Genética se dicta en el segundo cuatrimestre del tercer año de la carrera de Farmacia en la UNSL. Durante el año 2013 se exigieron como todos los años las materias correlativas para poder cursarla, no ocurrió lo mismo en el año 2014. Durante el transcurso del mismo se sucedieron repetidas huelgas docentes que no sólo afectaron las clases sino también se suspendieron los turnos de exámenes, motivo por el cual, de manera excepcional, no se exigieron las materias correlativas para el cursado en el segundo cuatrimestre de 2014. Nuestro objetivo fue comprobar cómo influye la exigencia de correlatividades sobre el rendimiento de los alumnos. Comparamos los alumnos del año 2013 con los del año 2014 y su rendimiento. Durante 2013 se inscribieron para cursar 14 alumnos, de los cuales: 5 promocionaron (36 %), con promedio de 8,52 y 9 regularizaron la materia (64 %). En 2014 el total de los alumnos fue de 30, promocionaron 5 (17 %) con promedio de 8,13 y regularizaron 25 (83 %). Como se puede deducir por los porcentajes en el año 2013 con la exigencia de las materias correlativas, que si bien se inscribieron menor número de alumnos como era de esperarse, logró la promoción un porcentaje mayor que en el año siguiente, por lo que podemos concluir que las correlatividades suponen la importancia de los conocimientos previos a la asignatura a cursar, cuando no se exigen, afectan el rendimiento de los estudiantes.

GEDU 7

OBSERVACIONES CRÍTICAS RESPECTO DEL USO DE LOS PRINCIPIOS DE LA BIOÉTICA EN GENÉTICA

Manzelli G.A.¹, Y. Nazar¹, R.S. Ramos¹, C. Sala¹, M. Sartor¹, R.G. Tintorelli¹, J.T. Torres Gregorio¹, E.S. Vilardo¹, W.R. Bonillo¹, S. Pistorale¹, M.H. Revaz¹. ¹UNNOBA.
E-mail: yael_nazar@hotmail.com

La Universidad Nacional del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires es una institución orientada a la formación de científicos, profesionales, docentes y técnicos, capaces de dar respuesta a las problemáticas regionales y nacionales. En este contexto se ha motivado la necesidad de incorporar espacios de formación que respondan a las exigencias propias de la práctica científica actual. Uno de ellos es el Seminario de Bioética en el plan curricular de la Carrera de Licenciatura en Genética implementado desde el año 2014. Este trabajo pretende profundizar ciertas líneas de reflexión abiertas durante el año pasado e inferir al respecto algunas conclusiones a las que el equipo de docentes y estudiantes ha llegado a propósito de situaciones en las que entran en conflicto los principios de la bioética con la actividad científica de los genetistas. En esta oportunidad abordaremos, a manera de ejemplo, el uso de las prácticas transgénicas. Sostener que la racionalidad ética debe incluirse en el contexto de producción y valoración de la práctica científica exige, en términos bioéticos, repensar la validez de sus principios, las posibles relaciones entre ellos y la posibilidad de una formulación homogénea de los mismos. Los principios que regulan la actividad científica han sido definidos en 1979 por Beauchamp y Childress retomando las prescripciones de Hipócrates. Nos interesa poner en discusión la legitimidad y el alcance de tales principios en la actualidad, así como los criterios de resolución que deberían considerarse en caso de un conflicto entre ellos.

GEDU 8

EFECTO MOSQUITO: UNA REVISIÓN ESTRATÉGICA DE LOS MARCOS BIOÉTICOS EN LA INVESTIGACIÓN CIENTÍFICA

Manzelli G.A.¹, Y. Nazar¹, R.S. Ramos¹, C. Sala¹, M. Sartor¹, R.G. Tintorelli¹, J.T. Torres Gregorio¹, E.S. Vilardo¹, W.R. Bonillo¹, S. Pistorale¹, M.H. Revaz¹. ¹UNNOBA.
E-mail: emilianovilardo@hotmail.com

La nueva tecnología empleada por los genetistas denominada CRISPR-Cas9 y MCR plantea una serie de problemas en el orden de la bioética de relevancia particular. Consideramos que se trata de una innovación que debe conducirnos a una revisión estratégica de los marcos bioéticos de regulación de la actividad científica más que a una posición de resistencia o adhesión ciega. Concientes de que la ciencia puede desatar conflictos que en su decurso vayan más allá de la voluntad del científico, esta contribución pretende descifrar algunos de ellos vinculados a la bioética. En vistas de este objetivo analizaremos, a modo de ejemplo, el caso de las manipulaciones genéticas en el mosquito *Anopheles gambiae* transmisor de malaria en África. A partir de allí nos detendremos en la consideración de los siguientes desafíos: (a) la revisión del mandato homogeneizador y monocrónico en la evaluación de las técnicas y estrategias de investigación e intervención científicas; (b) la tensión entre investigación pública e investigación privada; (c) las vías de resolución posibles frente a un “conflicto de principios” en la bioética; (d) la particular condición de la tecnociencia en la actualidad o la revisión crítica de la concepción hegemónica de la ciencia.

COMUNICACIONES LIBRES



ATCAACTGGGGCGCTAGATGCGC
ATCAACTGGGGCGCTAGATGCGC
ATCAACTGGGGCGCTAGATGCGC
ATCAACTGGGGCGCTAGATGCGC
ATCAACTGGGGCGCTAGATGCGC
ATCAACTGGGGCGCTAGATGCGC
ATCAACTGGGGCGCTAGATGCGC
ATCAACTGGGGCGCTAGATGCGC

The image shows a grid of DNA sequences. Each row represents a sequence of nucleotides: ATCAACTGGGGCGCTAGATGCGC. The background is black, and the text is white. There are vertical grey bars highlighting specific columns. In the third row, the 'T' in the 10th column and the 'C' in the 14th column are highlighted with white boxes, indicating a mutation or a specific point of interest in the sequence.

GENÓMICA Y GENÉTICA MOLECULAR

GGM 1

GENOMA MITOCONDRIAL Y METILACIÓN GÉNICA NUCLEAR EN TUMORES MAMARIOS HUMANOS

Cané L.¹, E. Cálcena¹, P. Peltomäki², S.M. Richard¹, A.D. Bolzán¹, W.H. Pavicic^{1,2}, ¹Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE), CCT-CONICET-CICPBA, La Plata. ²Department of Medical and Clinical Genetics, University of Helsinki, Helsinki, Finland.

E-mail: wpavicic@imbice.gov.ar

La metilación de genes nucleares juega un papel importante en la carcinogénesis humana. Varios genes TSGs (*tumor suppressor gene*) y microARNs poseen en sus promotores islas CpG asociadas a la regulación epigenética de su expresión. La variación del número de copias (NC) de ADNmt, hallada con frecuencia en varios tipos tumorales, induciría cambios de metilación en genes nucleares. Mediante los métodos qPCR y MS-MLPA, respectivamente, analizamos ambos eventos en 39 muestras pareadas T/N (Tumoral/No-tumoral adyacente) de pacientes con cáncer de mama. Se encontró una disminución significativa de NC para ADNmt (30 %, $p < 0,01$; $N > T$) en el 74 % de los casos. Comparando Tvs.N obtuvimos: hipermetilación en microARNs 124a1, 124a2, 124a3, 148a y 152*, hipometilación en 208a y 373* ($p < 0,001$), y ningún cambio para 18bl, 1-1 y 200a. Los TSGs APC, CDH13 y RASSF1 presentaron hipermetilación ($p < 0,001$). El gen mir-200a dio como resultado una correlación significativa ($p = 0,03$) entre número de copias de ADNmt y niveles de metilación. El gen RASSF1 ($p = 0,03$, $r = -0,36$) presentó una correlación inversa entre metilación y copias de ADNmt en tejido tumoral. Podemos decir que la reducción de ADNmt y la variación en metilación de microARNs y TSGs son eventos frecuentes en tejido canceroso mamario. Los resultados nos permiten proponer a la disfuncionalidad mitocondrial –determinada como cambios en su contenido genómico– como un evento celular asociado a los cambios en niveles de metilación hallados frecuentemente en el desarrollo tumoral del tejido mamario, para el promotor de los genes mir-200a y RASSF1.

GGM 2

ANÁLISIS COMPUTACIONAL DE LA REGIÓN DE HEAT SHOCK PROTEIN-70 (HSP70) EN EL GENOMA BOVINO

Suqueli García M.F.¹, M. Castellote², S. Feingold², P.M. Corva¹.

¹Facultad de Ciencias Agrarias, UNMDP. ²INTA E.E.A. Balcarce.

E-mail: pcorva@mdp.edu.ar

Las proteínas de shock térmico de 70 kDa (HSP70) están muy conservadas en mamíferos, y en bovinos han sido vinculadas al éxito reproductivo de las hembras en climas subtropicales. Una búsqueda de secuencias de los respectivos genes reveló que en los genomas bovinos de referencia, Btau8 y UMD3.1, esta región de BTA23 tiene errores de ensamblado y la comparación con el genoma ovino de referencia tomado de Ensembl lo confirma. Se detectó que de los tres genes del clúster, HSPA1A, HSPA1L y HSPA1B sólo se encuentran anotados los dos primeros. También hay una diferencia en la secuencia reportada para HSPA1A (GenBank AY149618.1). Las proteínas HSPA1A y HSPA1B sólo difieren en un aminoácido y los genes que codifican para dichas proteínas no poseen intrones. La similitud de las regiones codificantes de estos genes podría ser el origen del error, generándose una secuencia híbrida entre ambos que resulta de menor tamaño, pues no incluye las cerca de 9 Kb que los separan. Siendo que HSPA1A y HSPA1L comparten la región promotora, esta secuencia errónea involucra los tres genes HSP70. Se propusieron como objetivos de este trabajo generar una secuencia corregida del genoma bovino de referencia de la región comprendida entre los genes NEU1 y LSM2 que flanquean a los genes de interés y mejorar la anotación de los genes del clúster de HSP70 en BTA 23. Utilizando diferentes herramientas bioinformáticas se generó una secuencia consenso de 52 Kb a partir de clones de una biblioteca genómica de bovino (BAC library CHORI-240) y de genomas bovinos completos recuperados de la división SRA de NCBI.

GGM 3

ANÁLISIS DE CURVAS DE FUSIÓN DE ALTA RESOLUCIÓN (HRM) PARA LA DETECCIÓN RÁPIDA DE VARIANTES DE LOS GENES BRCA1 Y BRCA2

Galeano Petro L.¹, A.C. Abaunza Oviedo¹, G. Guevara Pardo¹.

¹Instituto Colombiano de Genética y Oncología Molecular, Bogotá D.C., Colombia.

E-mail: lilianag7@gmail.com

Las curvas de fusión de alta resolución (HRM) son un método de preselección en el escaneo de BRCA1 y BRCA2, que combina simplicidad y rápida identificación de todos los tipos de alteración en la estructura del ADN (deleciones, inserciones, sustituciones, cambio en el marco de lectura) y variantes genéticas (mutaciones deletéreas, polimorfismos, variantes de significancia desconocida). Analizamos curvas HRM con el objetivo de detectar y diferenciar tipos de alteraciones y variantes genéticas. Se evaluaron los genes BRCA1 y BRCA2 de 100 pacientes colombianas con cáncer de mama con diferentes mutaciones deletéreas, variantes de significancia desconocida y polimorfismos. El ensayo se realizó con el LightCycler® 480 Instrumento (Roche). Todas las alteraciones fueron identificadas y diferenciadas por HRM y confirmadas mediante secuenciación por Sanger. HRM es un método valioso para la detección rápida de mutaciones deletéreas, variantes de significancia desconocida y polimorfismos, con la gran ventaja de poder identificar y diferenciar nuevas variantes en los genes BRCA1 y BRCA2 en los productos de PCR.

GGM 4

ESTUDIO DE LA EXPRESIÓN GÉNICA DE PUB16 EN *Arabidopsis thaliana* BAJO ESTRÉS ABIÓTICO Y SU ROL EN LOS MECANISMOS DE POLINIZACIÓN

Acosta M.G.^{1,2}, D.M. Mistrorigo^{2,4}, M.G. Pacheco³, V.H. Casco^{1,4}.

¹LAMAE, Facultad de Ingeniería, UNER y CITER-CONICET,

Entre Ríos, Argentina. ²Laboratorio de Genética, Biotecnología y Mejoramiento Vegetal, INTA EEA Paraná, Entre Ríos, Argentina.

³Laboratorio de Biotecnología, Instituto de Genética Edward A.

Favret, INTA Castelar, Buenos Aires. ⁴Facultad de Agronomía,

UNER, Entre Ríos, Argentina.

E-mail: acosta.maria@inta.gob.ar

Se ha establecido que en *Arabidopsis thaliana* un alto porcentaje de las proteínas con dominios U-box (AtPUB) actúan como ligasas de ubiquitina E3 que modifican su patrón de expresión génica de acuerdo al estrés abiótico aplicado. En el presente trabajo, mediante estudios bioinformáticos se rastrearon en *A. thaliana* homólogos funcionales a ARC1, una proteína PUB de *B. napus* que participa en el mecanismo de polinización, regulando el proceso de aceptación/rechazo del polen propio. Posteriormente se caracterizó la expresión génica de proteínas AtPUB utilizando estudios moleculares. La secuencia de *A. thaliana* filogenéticamente más relacionada con ARC1, aún no caracterizada, resultó ser PUB16. Utilizando real time PCR (qRT-PCR) se analizó la expresión génica tanto en genotipos de *A. thaliana* salvajes (AtWT) como mutantes (Atpub16), con y sin estrés hormonal (giberelina, GA). Se probó que la expresión génica de PUB16 se incrementa significativamente (2,8 veces) en AtWT sometidas a estrés hormonal, manteniéndose en niveles basales en las plantas mutantes. En paralelo, el bioensayo de polinización permitió verificar un aumento significativo de granos de polen unidos a estigmas en plantas AtWT tratadas con GA, respecto a las crecidas en condiciones normales, mientras que las mutantes no exhiben diferencias significativas de adhesiones polen-estigma respecto del control. Estos resultados permiten determinar por primera vez un posible rol biológico de PUB16 en el proceso de polinización de *A. thaliana*, aumentando los contactos polen-estigma frente al agregado de GA.

GGM 5

RELACIONES DE PARENTESCO ENTRE POMELO PARANÁ Y DISTINTAS VARIETADES CÍTRICAS MEDIANTE EL USO DE MARCADORES MOLECULARES MICROSATÉLITES

Lezcano C.C.¹, B.I. Canteros¹, A.F. Puebla², E.M.S. Moreno³, M.G. Muñoz Hidalgo², V. Nishinakamasu². ¹EEA INTA Bella Vista, Corrientes. ²Instituto de Biotecnología INTA Hurlingham, Buenos Aires. ³Instituto de Botánica del Nordeste, Corrientes. E-mail: lezcano.cecilia@inta.gob.ar

Pomelo Paraná es una variante de *Citrus x paradisi*. Se desconoce su origen genético, se considera que es un híbrido natural cuya exacta ubicación taxonómica respecto a otros pomelos no se ha determinado. La fruta es semejante a pomelo pero difiere de éste por su menor contenido de acidez y la alta resistencia a la canchosis de los cítricos (*Xanthomonas axonopodis* pv. *citri*). El objetivo fue determinar las posibles relaciones de parentesco entre pomelo Paraná y distintas variedades cítricas mediante el uso de marcadores microsatélites (SSR). El ADN genómico total fue extraído de hojas jóvenes de pomelo Paraná, Duncan, Foster, pummelo Chandler, *C. grandis* x *C. paradisi* y naranja Valencia. Los amplicones obtenidos se visualizaron en geles de agarosa 2 %. Además las amplificaciones fueron analizadas en *Fragment Analyzer* (FA). Se utilizaron los pares de *primers* específicos P73, P94, P620, P1223, P1826, CCSM77, CCSM156, CCSM09, CCSM06. Los cromatogramas obtenidos con FA revelan claramente una diferencia en cuanto al patrón de bandas de pomelo Paraná con respecto a las demás variedades estudiadas. Esto coincide con el patrón de bandas obtenido con los geles de agarosa, sin embargo, se observa mayor resolución en el FA. El análisis de coordenadas principales obtenido a partir de los valores de distancias genéticas (índice de Nei) indica menor distancia entre pomelo Paraná y naranja Valencia, mientras que hay mayor distancia entre pomelo Paraná y pomelo Duncan, Oro blanco, Chandler y Foster.

GGM 6

ANÁLISIS DE EXPRESIÓN DE GENES DE DETERMINACIÓN DEL SEXO EN *Diachasmimorpha longicaudata*

Mannino M.C.¹, A.C. Scannapieco^{1,3}, M. Rivarola^{2,3}, S. Gonzalez², C.A. Conte¹, M. Farber^{2,3}, J.L. Cladera¹, S.B. Lanzavecchia¹. ¹IGEAF, INTA, Hurlingham, Buenos Aires, Argentina. ²Instituto de Biotecnología, INTA, Hurlingham, Buenos Aires, Argentina. ³Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, CONICET. E-mail: mannino.constanza@inta.gob.ar

Diachasmimorpha longicaudata (Hymenoptera: Braconidae) es un insecto controlador biológico de moscas plaga de la fruta. Resulta de interés avanzar en la caracterización genética de esta especie y particularmente en su sistema de determinación sexual. Los mecanismos de determinación del sexo en insectos se caracterizan por cascadas de genes altamente variables al inicio y con un bloque central altamente conservado que contiene un regulador binario conocido como tra/fem y al menos un efector conocido como dsx. Una señal primaria desconocida activará una de las dos variantes de la cascada, resultando en un patrón regulatorio sexo-específico. A partir de los resultados del transcriptoma de *D. longicaudata* se ha logrado obtener una cantidad masiva de información de transcritos de la especie. Se identificó una serie de secuencias que se expresan diferencialmente entre hembras y machos adultos (EdgeR), y se generaron candidatos a estar involucrados en la determinación del sexo. Se seleccionaron y evaluaron algunos de estos candidatos por medio de RT-qPCR para confirmar las tendencias evidenciadas por transcriptómica. Estos resultados permiten un primer acercamiento a los genes que se encuentran involucrados en la determinación del sexo de *D. longicaudata*, generando información genómica promisoría para la manipulación genética de la proporción de sexos en la optimización de los protocolos de cría artificial de este agente de control biológico.

GGM 7

DIVERSIDAD MITOCONDRIAL EN LLAMAS DE LA PROVINCIA DE CATAMARCA

Daverio M.S.¹, Y. Lorenzo¹, F. Rigalt², L. Vidal Rioja¹, F. Di Rocco¹.
¹Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE),
 CIC-PBA, CCT-CONICET, La Plata, Buenos Aires. ²EEA INTA-
 Catamarca, Catamarca.
 E-mail: m.sil.daverio@outlook.com

La cría de llamas (*Lama glama*) constituye una actividad económica de gran importancia en el noroeste argentino debido a que es una especie poliprodutora de carne, cuero y fibra. Generalmente, los rebaños extra-andinos comienzan con unos pocos animales de las provincias de Jujuy y Catamarca. Por ello, el conocimiento de su ancestría así como de su diversidad genética es relevante para asegurar su conservación y uso sustentable. En este trabajo analizamos la diversidad mitocondrial de llamas de Catamarca mediante secuenciación de 540 pb de la región control del ADN mitocondrial de animales de las localidades de Laguna Blanca (n=25), Corral Blanco (n=11) y Antofagasta de la Sierra (n=9). Los parámetros de diversidad genética se estimaron con DnaSP 4.0 y las relaciones evolutivas entre los haplotipos se analizaron con el programa Network 4.6, incluyendo además muestras de camélidos silvestres (n=40). La diversidad haplotípica ($Hd=0,886$) y nucleotídica ($\pi=0,023$) fueron altas. Se identificaron 13 haplotipos dos de los cuales fueron exclusivos de Laguna Blanca, 2 de Corral Blanco y 1 de Antofagasta de la Sierra. Todas las muestras se distribuyeron en dos clusters bien diferenciados, agrupándose el 64,5 % con los guanacos y el 35,5 % con las vicuñas. Los resultados de este estudio muestran que las llamas catamarqueñas poseen una alta diversidad mitocondrial, con una contribución importante del linaje vicuña, producto de la hibridación con esta especie o probablemente con alpacas.

GGM 8

USO DE MICROSATÉLITES PARA LA IDENTIFICACIÓN DE *Brassica napus*, *B. rapa* Y SUS HÍBRIDOS INTERESPECÍFICOS

Torres Carbonell F.¹, A. Presotto^{1,2}, C. Pandolfo^{1,2}, M.S. Ureta^{1,2},
 M. Poverene^{1,2}. ¹Departamento de Agronomía, UNS. ²CERZOS-
 CONICET.
 E-mail: francisco.torres@uns.edu.ar

El cultivo de colza (*Brassica napus*; AACC, n=19) resistente a herbicidas es una tecnología reciente en nuestro país y presenta el riesgo de transferencia de esta característica a especies emparentadas. El nabo (*B. rapa*; AA, n=10) es una maleza que suele ser simpátrica con el cultivo y los cruzamientos entre ambas especies son posibles. Se evaluó la utilidad de cuatro marcadores microsatélites para confirmar híbridos cultivo-silvestre. Se sembraron en macetas bajo invernáculo accesiones de *B. napus* y *B. rapa* con y sin tolerancia a imidazolinonas. Se extrajo ADN genómico a partir de hoja y se evaluaron dos marcadores SSRs específicos del genoma A (BRMS005 y BRMS033) y dos específicos del genoma C (AP1c5pr y Bn83B1). Se probaron distintas condiciones de PCR y los productos se revelaron en geles de agarosa al 2,5 %. Los patrones de banda más definidos se obtuvieron con los marcadores BRMS005 y AP1c5pr. El primero presentó un producto de amplificación con dos bandas en *B. rapa* y una banda de menor peso en *B. napus*, lo que permitió diferenciar las dos especies. Mientras que el AP1c5pr mostró productos de amplificación en el cultivo y no se observó amplificación en *B. rapa*. Estos marcadores combinados en una PCR multiplex serían una herramienta muy valiosa para detectar híbridos y evaluar su frecuencia en poblaciones de nabo lindantes a cultivos de colza, especialmente porque en pocas generaciones de retrocruza los híbridos se asemejan a alguno de sus parentales y su detección visual no sería posible.

GGM 9

MOSCAS FUMADORAS DE TABACO Y CARDIOPATÍAS. EFECTO DE LA NICOTINA EN LA SOBREVIDA Y LA FUNCIÓN CARDÍACA DE *Drosophila melanogaster*

Perdomo S.¹, L. Morro¹, A. Villegas¹, R. Fernández¹, A. Icardi¹, N. Beltrame¹, B. Brugo¹, C.A. Valverde², M. Santalla^{1,2}, A. Mattiazzi², P. Ferrero^{1,2}. ¹Biología Celular y Molecular, Departamento de Ciencias Básicas y Experimentales, UNNOBA. ²Centro de Investigaciones Cardiovasculares, UNLP-CONICET.
E-mail: santallamanuela@gmail.com

La mosca de la fruta *Drosophila melanogaster* es un excelente modelo para estudiar la acción de genes sobre las adicciones humanas. Aquí proponemos un diseño experimental en el que moscas adultas consumen humo de cigarrillo de manera semejante al modo en que lo hace un fumador para estudiar efectos nocivos del tabaco. Se conoce que los componentes del cigarrillo provocan enfermedad de arteria coronaria, apoptosis de cardiomiocitos, infarto agudo de miocardio y cardiopatías congénitas en pacientes y en otros organismos modelo. Los mecanismos por los cuales los componentes del tabaco inducen cardiomiopatías no se conocen con claridad. Nuestros resultados experimentales indicaron que el humo del cigarrillo incrementó la incidencia de mortalidad en moscas adultas cuya supervivencia fue evaluada durante 20 días. La expectativa máxima de vida se redujo en el grupo de las moscas fumadoras. Además, observamos un efecto del tabaco sobre el sistema cardíaco mediado por la nicotina. La administración de nicotina en agudo aumentó la frecuencia cardíaca, aumentó el índice de arritmias y modificó la dinámica del calcio intracelular, un componente esencial para la contracción. Finalmente, la acción de la nicotina sobre el corazón podría estar mediada parcialmente por una cascada tipo beta adrenérgica ya que el bloqueante de receptores tipo beta, el atenolol, revirtió la acción de la nicotina sobre la amplitud del transitorio de calcio.

GGM 10

ENDÓFITOS DE SEMILLAS DE TRIGO

Grossi C.E.M.¹, S.M. Díaz Herrera^{1,2}, M.S. Zawoznik¹, M.D. Groppa^{1,2}. ¹Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires. ²IQUIFIB-CONICET.
E-mail: cecilia.em.grossi@gmail.com

En el campo las bacterias promotoras del crecimiento vegetal (PGPB) con las que se inoculan diversos cultivos deben competir con las comunidades endofíticas presentes en las semillas de las plantas, las cuales pueden proliferar en el mismo nicho ecológico. Con el fin de investigar a qué microorganismo/s tendrían que hacer frente las bacterias inoculadas en plantas de trigo, en este trabajo nos propusimos aislar microorganismos endófitos de las semillas de esta especie vegetal mediante un protocolo dependiente del cultivo. Los aislamientos obtenidos se identificaron a nivel de género a través de la secuenciación del gen 16S del ARNr; la mayoría de ellos correspondieron a Firmicutes, géneros *Paenibacillus* y *Bacillus*. Solo se aisló un microorganismo Gram negativo, una Enterobacteriácea compatible con el género *Pantoea*. Se realizó un árbol filogenético para observar la relación evolutiva entre los distintos aislamientos a partir del alineamiento de las secuencias del gen 16S del ARNr. Se realizó también un análisis RAPD para discriminar los distintos aislamientos de *Paenibacillus*. Algunos aislamientos presentaron habilidades para promover el crecimiento vegetal o de biocontroladores, por eso se comenzó a poner a punto un protocolo de transformación de estas bacterias con proteínas fluorescentes (GFP y eYFP) a través de conjugación bi o triparental utilizando *Escherichia coli* DH5 α . ya que contar con aislamientos marcados permitirá conocer la dinámica de colonización de estos organismos en los diversos tejidos vegetales a lo largo del ciclo de vida de este importante cultivo.

GGM 11

DETERMINACIÓN DE MUTACIONES EN EL GEN BRAF POR TÉCNICAS MOLECULARES EN MUESTRAS DE PUNCIÓN ASPIRACIÓN CON AGUJA FINA (PAAF) DE TIROIDES

Moya C.M.¹, M. Monteros Alvi², M. Nallar Dera³. ¹Sector de Biología Molecular, Programa de Diagnóstico y Tratamiento, Hospital de Endocrinología y Metabolismo "Dr. Arturo Oñativia". ²Sector de Anatomía Patológica, Programa de Diagnóstico y Tratamiento, Hospital de Endocrinología y Metabolismo "Dr. Arturo Oñativia". ³Programa de Cirugía, Hospital de Endocrinología y Metabolismo "Dr. Arturo Oñativia", Salta. E-mail: cmmoya@yahoo.com

Los carcinomas papilares representan el 80 % de los tumores malignos tiroideos. Las alteraciones génicas de mayor importancia clínica en el cáncer papilar de tiroides son las mutaciones en el gen BRAF, de ellas el cambio T1799A (V600E) es la más frecuente. El 100 % de los nódulos con mutación BRAF positiva se asocian con cáncer y son los de peor pronóstico. Los objetivos fueron diseñar e implementar un estudio molecular que permita identificar las mutaciones en el gen BRAF en PAAF de tiroides y analizar la frecuencia mutacional en la población estudiada. Se diseñaron *primers* específicos en los exones 11 y 15 del gen BRAF para realizar el *screening* de las mutaciones más frecuentes mediante *High Resolution Melting* (HRM). Se pusieron a punto las condiciones del HRM y se estudiaron 30 PAAF de nódulos tiroideos con diagnósticos Bethesda II, III, IV, V y VI. En paralelo, como control se analizaron las mismas muestras por un kit comercial que detecta las cinco mutaciones más frecuentes en el codón 600 de BRAF. Además, todas las muestras analizadas fueron secuenciadas para confirmar los resultados. Hasta el momento no se detectaron mutaciones en el exón 11. Todos los pacientes positivos presentaron la mutación V600E y fueron identificadas por ambas técnicas. La frecuencia mutacional en la muestra analizada es del 25 %. La técnica diseñada es altamente confiable con un 100 % de concordancia con el kit comercial. La frecuencia de mutaciones en BRAF se encuentra dentro del rango descrito en la literatura para riesgo de malignidad en Bethesda II a VI

GGM 12

BASES MOLECULARES DE LAS BARRERAS PRECIGÓTICAS A LA HIBRIDACIÓN EN LAS PAPAS SILVESTRES (*Solanum SP.*)

Maune J.F.¹, A.C. Pontaroli¹, E.L. Camadro¹. ¹Unidad integrada EEA Balcarce INTA-FCA, UNMdP, CONICET. E-mail: camadro.elsa@inta.gob.ar

La incompatibilidad cruzada (IC) es la principal barrera interna precigótica a la hibridación en las papas (*Solanum sp.*). Su comprensión es de importancia para ampliar la base genética de la papa común y conservar germoplasma silvestre *ex situ*. Para esclarecer si en la IC están involucrados loci génicos distintos al locus S de autoincompatibilidad gametofítica, se realizaron 156 cruzamientos dirigidos entre 172 plantas de 12 introducciones de papas silvestres, seleccionándose combinaciones genotípicas según la relación polen-pistilo. Se repitieron las polinizaciones en: (a) una combinación genotípica con IC; (b) la autofecundación del progenitor femenino; y (c) cada progenitor en combinaciones compatibles (controles). Se usó la técnica cDNA-AFLP para identificar genes candidatos en pistilos fijados en N2 líquido (2, 7, 24 y 28 hs post-polinización). Se identificaron 27 bandas polimórficas (de 100-150 pb) presentes sólo en (a) o (c). Dos de ellas mostraron similitud con el factor de respuesta a auxinas ARF-6 (valor $E \leq 6e-14$), cuatro con la proteína mitocondrial MPP-alpha ($E \leq 0,37$), una con un retrotransposón ($E = 1e-4$) y otra con una secuencia asociada a la reacción huésped-patógeno ($E = 4e-6$). ARF-6 y MPP-alpha han sido previamente asociadas con androesterilidad y detención del crecimiento de tubos polínicos en experimentos de silenciamiento de los respectivos genes en otras Solanáceas. Estos resultados dan sustento a observaciones previas del grupo de investigación sobre el control multigénico de la IC independiente de la especificidad del locus S.

GGM 13

DETECCIÓN DEL TRANSGÉN GT73 DE RESISTENCIA A GLIFOSATO EN POBLACIONES NATURALES DE *Brassica napus* Y *B. rapa*

Pandolfo C.^{1,2}, A. Presotto^{1,2}, F. Torres Carbonell¹, S. Ureta^{1,2}, M. Poverene^{1,2}, M. Cantamutto³. ¹Departamento de Agronomía, UN del Sur. ²CONICET Bahía Blanca. ³INTA Hilario Ascasubi. E-mail: cpandolfo@cerzos-conicet.gob.ar

La colza (*Brassica napus* L., n=19, AACC) es uno de los principales cultivos oleaginosos, ocupando el tercer lugar en la producción mundial. Actualmente existen variedades transgénicas de colza resistentes a glifosato cultivadas en cinco países; en Argentina el cultivo de colza transgénica no se encuentra aprobado. El nabo silvestre (*B. rapa* L., n=10, AA) es una especie invasora de gran cantidad de cultivos en todo el mundo, y puede hibridar con el cultivo de colza. En el sudeste de Buenos Aires se identificaron poblaciones de *B. napus* y *B. rapa* resistentes a glifosato. Bajo la hipótesis de que las poblaciones portan el transgén de resistencia a glifosato, se analizó su presencia mediante la detección del evento GT73, basada en el *Protocol RT73-Community Reference Laboratory for GMO Food and Feeds* de la Unión Europea. Los *primers* utilizados amplifican un producto de 108 pb que comprende la región recombinante entre la construcción transgénica y el genoma de la colza. Como control positivo y para identificar la pertenencia taxonómica de las especies se utilizó el marcador microsatélite BRMS005, específico del genoma A de *Brassica*. El microsatélite amplificó productos en todos los individuos analizados, y los patrones de bandas permitieron diferenciar *B. napus* de *B. rapa*. Todos los individuos de fenotipo resistente amplificaron el fragmento de 108 pb. Este hallazgo concuerda con la hipótesis que los biotipos ferales de *B. napus* y las poblaciones naturales de *B. rapa* resistentes a glifosato contienen el transgén correspondiente al evento GT73.

GGM 14

UN MÉTODO RÁPIDO Y SIMPLE PARA DETERMINAR EL SEXO EN PINGÜINOS PYGOSCÉLIDOS

Teran E.M.¹, M.A. Juárez², P. Perchivale², G. Lo Coco³, M.V. Cuello¹, L.S. Jurado Medina¹, M. Schwab¹, M. Muzzio¹, M.M. Santos², M.R. Santos¹. ¹Instituto Multidisciplinario de Biología Celular, La Plata, Argentina. ²Instituto Antártico Argentino, CABA, Argentina. ³Museo Argentino de Ciencias Naturales "Bernardino Rivadavia", CABA, Argentina. E-mail: estermt@outlook.es

La determinación del sexo en aves es relevante para estudios de ecología, evolución y conservación. Sin embargo, en especies donde no existe dimorfismo sexual, es necesario contar con una prueba de sexado que sea eficiente y a la vez no invasiva. En este sentido, se evaluó una prueba molecular anteriormente aplicada en aves no-ratites que se basa en el análisis de ADN mediante la Reacción en Cadena de la Polimerasa (PCR). Para ello, se procedió a la extracción de ADN a partir de muestras de sangre de 287 ejemplares de dos especies de pingüinos (*Pygoscelis adeliae* y *Pygoscelis papua*). A través de esta técnica molecular y el uso de cebadores específicos, se amplificaron regiones conservadas del gen *chd* (*Chromodomain-helicase-DNA-bindingprotein*) que flanquean intrones de diferente longitud presentes en ambos cromosomas sexuales (Z y W). De este modo es posible diferenciar hembras (*chd-ZW*) de machos (*chd-ZZ*) mediante la observación en geles de agarosa de dos fragmentos en aves hembras y solamente uno en machos. Nuestros resultados avalan esta técnica como un método rápido y eficaz para determinar el sexo en pingüinos pygoscelidos.

GGM 15

IDENTIFICACIÓN DE NUEVOS ALELOS DE AUTOINCOMPATIBILIDAD EN PAPAS SILVESTRES (*Solanum* SECT. PETOTA)

Marcellán O.¹, F. Maune¹, E.L. Camadro^{1,2}. ¹Unidad Integrada Balcarce (Facultad de Ciencias Agrarias, UNMDP-EEA Balcarce, INTA. ²CONICET.

E-mail: marcellan.olga@inta.gob.ar

La hibridación entre la papa cultivada y las especies silvestres, fuente de resistencia a estreses bióticos y abióticos, puede estar obstaculizada por barreras precigóticas. A fin de dilucidar las bases genéticas de dichas barreras se inició un proyecto para identificar genes de incompatibilidad cruzada (IC). Estas especies también poseen un sistema de autoincompatibilidad gametofítica (AIG) controlado por el locus S, por el cual una planta diploide rechaza su propio polen o el proveniente de otra planta con el mismo haplotipo S. Las reacciones de incompatibilidad que ocurren en el 1er tercio del estilo pueden deberse tanto a AIG como a IC. Para identificar alelos S-RNase de AIG en 13 genotipos de *S. gourlayi* (grl), *S. spegazzinii* (spg) y *S. chacoense* e híbridos interespecíficos involucrados en cruzamientos incompatibles intra- e interespecíficos, se amplificó ADN usando oligonucleótidos basados en cuatro regiones conservadas del gen, se secuenciaron los amplicones y se alinearon las secuencias usando Blast. Se identificaron ocho nuevos alelos con secuencias parciales que incluyeron las regiones conservadas 2 y 3, la región hipervariable que es la responsable de la especificidad alélica y el intrón que tuvo una longitud similar entre los alelos (82-87 bp). La identidad a nivel de nucleótido varió desde 73 % (entre alelos de un mismo genotipo de spg y de dos genotipos de grl) hasta 98 % (entre los dos genotipos de grl mencionados). Esta caracterización permitió seleccionar progenitores que no presentan identidad alélica para la AIG, para el estudio molecular de la IC.

GGM 16

EXPRESIÓN DE GENES DE CITOCROMO P450 EN POBLACIONES DE *Triatoma infestans* SUSCEPTIBLES Y RESISTENTES A DELTAMETRINA

Grosso C.G.¹, M.J. Blariza¹, B.A. García¹. ¹INICSA (CONICET-UNC) y Cátedra de Bioquímica y Biología Molecular, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba.

E-mail: bgarcia@biomed.uncor.edu

Incrementos en la expresión a nivel de la transcripción de genes de citocromos P450 (CYP450) son frecuentemente considerados responsables de aumentar el metabolismo de insecticidas y parece ser un fenómeno común en la evolución del desarrollo de resistencia en insectos. Con el propósito de analizar genes que podrían estar relacionados con la resistencia a insecticidas en *Triatoma infestans*, se aislaron 3 genes CYP450. A partir de las secuencias de ADN copia (ADNc) de esos genes se diseñaron *primers* específicos y sondas Taqman para la determinación de su expresión mediante la técnica de PCR en Tiempo Real. Se determinó la dosis letal 50 % (DL50) del principio activo deltametrina con la que se realizó una aplicación tópica en la parte ventral del abdomen de ejemplares de *T. infestans* provenientes de poblaciones susceptibles y resistentes a deltametrina. Las determinaciones de expresión se llevaron a cabo a partir de ARN total extraído de *pools* de cuerpo graso de esos insectos en distintos intervalos de tiempo después de la aplicación tópica del principio activo insecticida. Los resultados de la determinación de la expresión a nivel de transcripción de los tres genes CYP450, revelaron que esa expresión fue inducida por deltametrina en los diferentes sexos y estadios estudiados. Además, se detectó sobreexpresión de uno de esos genes en la población que presentó el mayor grado de resistencia al insecticida. Los resultados obtenidos apoyarían la hipótesis que postula la participación de genes CYP450 en el desarrollo de la resistencia a insecticidas piretroides en *T. infestans*.

GGM 17

IDENTIFICACIÓN DE MARCOS DE LECTURA (ORF) NO PREDECIBLES EN GENOMAS EUCARIOTAS POR MEDIO DE ESPECTROMETRÍA DE MASAS

Biondini E.¹, G. Capriotti¹, J. Celano¹, B. Cieri¹, A. León¹, G. Manzelli¹, M. Mattiozzi¹, A. Moroni¹, M. Napoli¹, R. Ramos¹, C. Sala¹, M. Sartor¹, R. Tintorelli¹, J. Torres Gregorio¹, E. Vilardo¹, R. Rivera Pomar^{1,2}, P. Magjor^{1,2}. ¹Universidad Nacional del Noroeste de la pcia. de Buenos Aires (UNNOBA). ²Centro de Bioinvestigaciones (CeBio), UNNOBA.
E-mail: moroni.ad@gmail.com

La anotación de genomas predice genes con bastante exactitud mediante la detección de ORF, pero falla en regiones no codificantes, además de dejar de lado predicciones de ORF <50 aminoácidos. La espectrometría de masas (MS) permite identificar el proteoma que expresa la información genómica. Aquí validamos *in silico* resultados de MS en tándem obtenidos de embriones de *Drosophila melanogaster*, *Rhodnius prolixus* y *Tribolium castaneum*. Los péptidos fueron extraídos y analizados usando LC/MALDI-TOF-TOF y la herramienta MS/MS IonsSearch, correlacionando los espectros con secuencias provenientes de bases de datos de las 3 especies. Una búsqueda BLASTp de los péptidos que no fueron identificados por MS/MS IonsSearch corroboró la similitud con proteínas previamente anotadas en los genomas. En los casos en que no se correspondieron con ORF anotados, se identificó el ORF por tBLASTn. Luego, con el *software* Translate se tradujeron secuencias genómicas en las que se identificaron los ORF de los péptidos secuenciados. Por último, se llevó a cabo un BLASTp con el ORF deducido para completar la anotación. Usando esta metodología identificamos nuevos ORF no anotados en las tres especies de insectos. Estos resultados novedosos fueron obtenidos durante los trabajos prácticos de la asignatura Genómica que se dicta en la carrera de Genética de la UNNOBA a partir de mediciones experimentales llevadas a cabo como parte de proyectos de investigación del Centro de Bioinvestigaciones UNNOBA-CIC.

GGM 18

CHROMOSOMAL ORGANIZATION OF K7355-1 SATELLITE DNA IN *Ancistrus* SP. (SILURIFORMES: LORICARIIDAE)

Silva K.R.¹, S. Mariotto², L. Centofante³, P.P. Parise-Maltempi¹. ¹Programa de Pósgraduação em Ciências Biológicas (Biologia Celular e Molecular), Instituto de Biociencias, UNESP Universidade Estadual Paulista. ²Instituto Federal de Ciências e Tecnologia do Mato Grosso, Cuiabá, MT, Brasil. ³Instituto de Biociencias, UFMT Universidade Federal de Mato Grosso, Cuiabá, MT, Brasil.
E-mail: kethy-rs@hotmail.com

Satellite DNA (satDNAs) are the most dynamic components of eukaryote genome. They are tandem repeats of about 100 to 500 pb, generally with hundreds or thousands of copies. They are commonly located in the pericentromeric and centromeric chromosome regions, and in some cases in heterochromatic regions of sex chromosomes. Nowadays, the genera *Ancistrus* shows 74 species described and a lot of them are not identified yet. *Ancistrus* sp. addressed in this work is from Curupira river in Paraguay basin (Mato Grosso) and show a 2n=44 and ZZ/ZW karyotype. The objective of this work was to isolate and characterize satellite DNA sequences in *Ancistrus* sp. genome. The genome of the species was sequenced through Illumina next-generation sequencing (NSG) that generated 175 clusters identified as a putative satellites, minisatellites and transposons by a software Repeat Explorer. Among them, a sequence of 142 pb named as K7355-1, that showed a characteristic layout of satellite DNA was used as a probe in hybridization *in situ* experiments. It was observed chromosome signals in centromeric regions of almost all chromosomes. This result contributes to the study of genomic organization of the specie corroborating the fact that centromeric regions, rich in constitutive heterochromatin, show a lot of repetitive sequences. Thus, satellite DNAs may play a role both in controlling of formation or maintenance of heterochromatin or possible expression of particular genes that codified proteins, as well as to demonstrate that the Next Generation Sequence is a useful tool to analyze cytogenomics.

GGM 19

POLIMORFISMO EN LA SECUENCIA GENÓMICA COMPLETA ENTRE UN CULTIVAR ARGENTINO Y UNA ESPECIE SILVESTRE DE TOMATE (*Solanum* SPP.)

Cambiaso V.^{1,2}, J.H. Pereira da Costa^{1,2}, G.R. Rodríguez^{1,2}, G.R. Pratta^{1,2}, L.A. Picardi^{1,3}, D.M. Francis⁴, R. Zorzoli^{1,3}. ¹Cátedra de Genética, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Santa Fe, Argentina. ²CONICET. ³CIUNR. ⁴Department of Horticulture and Crop Science, Ohio State University, Ohio, USA. E-mail: vladimir.cambiaso@unr.edu.ar

Actualmente con nuevas técnicas de secuenciación y teniendo un genoma de referencia, se han conocido las secuencias de más de 400 genomas de tomates cultivados y silvestres. El objetivo del trabajo fue analizar el polimorfismo entre la secuencia genómica del cultivar argentino Caimanta (C) de *S. lycopersicum* y la entrada LA0722 (P) de *S. pimpinellifolium*. El ADN fue secuenciado con un equipo Illumina HiSeq2500. Se obtuvieron para cada genotipo lecturas apareadas de 101 pares de bases (pb) a partir de ambos extremos de cada molécula de ADN. Los programas Bowtie2, Picard y GATK se utilizaron para alinear ambas secuencias al genoma de referencia, organizar y filtrar las secuencias por su calidad y detectar las variantes genéticas entre ambos genomas. Se utilizó VCFTools para trabajar sobre las listas de polimorfismos encontrados. Se obtuvieron 127.746.858 y 132.442.070 lecturas de fragmentos logrando una profundidad promedio de cobertura de 15,35X y 15,79X para C y P respectivamente. Al comparar los genomas se detectaron 1.081.626 polimorfismos de una sola base (SNP) y 316.430 inserciones/deleciones (INDEL) distribuidos en los 12 cromosomas. El cromosoma más polimórfico fue el 8 (130.590 SNP y 37.397 INDEL) y el menos polimórfico el cromosoma 3 (44.480 SNP y 14.765 INDEL). Los resultados permitirán construir un mapa saturado con marcadores de ADN desarrollados en base al polimorfismo encontrado y detectar *QTLs* en poblaciones derivadas del cruzamiento entre C y P. Se concluye que se ha detectado un alto nivel de polimorfismo entre estos dos genotipos para todos los cromosomas.

GGM 20

BÚSQUEDA DE POLIMORFISMOS MEDIANTE SECUENCIACIÓN MASIVA DE GENES RELACIONADOS AL DESARROLLO REPRODUCTIVO DE TOROS GUZERAT

Lirón J.P.¹, A.M. Loaiza Echeverri², M.E. Fernández¹, M. Drummond², D.E. Goszczynski¹, M.R.J.M. Henry², G. Giovambattista¹, D.A. Andrade de Oliveira². ¹IGEVET-Instituto de Genética Veterinaria (UNLP-CONICET LA PLATA), Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata. ²Escuela de Veterinaria, Universidad Federal de Minas Gerais, Belo Horizonte, Brasil. E-mail: juanpedroliron@gmail.com

El desarrollo reproductivo está regulado por factores genéticos y ambientales. Entre los caracteres reproductivos, la pubertad es una característica importante en producción animal, y en bovinos existe una marcada diferencia en la edad de inicio de la pubertad, dentro y entre razas. Guzerat es una de las principales razas cebuinas criadas en Brasil para producción de carne. La identificación de genes y polimorfismos que expliquen la variación de este carácter permitiría la selección temprana de toros precoces, aumentando el progreso genético en el mejoramiento de esta raza. El objetivo del trabajo fue detectar polimorfismos genéticos en genes relacionados al desarrollo sexual. Para esto, se secuenciaron 730 amplicones correspondientes a regiones codificantes, promotoras y reguladoras 5'UTR y 3'UTR de 127 genes candidatos en 96 animales machos de la raza Guzerat, mediante la tecnología de secuenciación de nueva generación (NGS) utilizando un secuenciador MiSeq (Illumina Inc.). Se filtraron los datos por calidad de secuencia, se alinearon las secuencias al genoma *Bos taurus* de referencia y se realizó la detección y genotipificación de polimorfismos de tipo SNP e indels. Del total de polimorfismos hallados en los 300.000 pb secuenciados, luego de aplicar el filtro por calidad y $MAF > 0,05$, se obtuvieron 838 SNPs, que corresponden a 1 SNP cada 358 pb, y 375 indels. Estos últimos corresponden a 1 indel cada 800 bp; sin embargo muchos pueden ser artefactos de la técnica. Como continuación de este trabajo, los polimorfismos serán asociados a caracteres reproductivos en la raza estudiada.

GGM 21

ANÁLISIS DE LA VARIABILIDAD GENÉTICA DEL COMPLEJO PRINCIPAL DE HISTOCOMPATIBILIDAD BOVINO MEDIANTE UN ARREGLO DE SNPS

Goszczyński D.E.¹, M.E. Fernández¹, A. Rogberg-Muñoz¹, J.P. Lirón¹, H.F. Morales Durand¹, D.M. Posik¹, M.H. Carino¹, P. Peral García¹, G. Giovambattista¹. ¹IGEVET-Instituto de Genética Veterinaria (UNLP-CONICET LA PLATA), Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata.
E-mail: guillermogiovambattista@gmail.com

El Complejo Principal de Histocompatibilidad (MHC) bovino es una región cromosómica de aproximadamente 21.984 Kb que incluye genes que cumplen un rol central en la respuesta inmune, y por lo tanto, en los mecanismos de resistencia/susceptibilidad a enfermedades infecciosas y autoinmunes. Es por esta razón que el estudio de la estructura y variabilidad del MHC (denominado BoLA en bovinos) es de gran interés para las ciencias biológicas. En el presente estudio se analizaron 5.585 SNPs en 185 animales correspondientes a seis razas bovinas mediante la tecnología Axiom. Se estimaron los valores de *callrate*, frecuencia promedio del alelo menor (MAF), heterocigosidad esperada (He), bloques de ligamiento (LD) y distancia promedio entre marcadores. Los resultados obtenidos mostraron un valor promedio de *callrate* de 99,48 (26,50 a 100) para los marcadores utilizados. El valor de MAF resultó de 0,23 (0 a 0,5), resultando en un valor de He de 0,31 (0 a 0,616). El análisis de LD permitió identificar 1.165 bloques de ligamiento con un tamaño que varió entre 2 y 29 marcadores, siendo la distancia promedio entre marcadores de 3.937 Kb. Según lo esperado, estos valores variaron considerablemente cuando las razas se analizaron en forma independiente. Los análisis realizados pusieron en evidencia que los marcadores utilizados presentan suficiente información, tanto en razas taurinas como cebuinas, para futuros estudios de variabilidad genética del BoLA y de asociación con caracteres sanitarios y de producción.

GGM 22

EVALUACIÓN DE MATERIAL DE PARTIDA NECESARIO PARA EXTRACCIÓN DE ADN DE COLEÓPTEROS MEDIANTE UTILIZACIÓN DE KIT COMERCIAL

Moreno Ruiz Holgado M.M.¹, E. Martín^{1,2}, M. Bonano¹. ¹Facultad de Ciencias Naturales e IML. ²Fundación Miguel Lillo.
E-mail: eduardomartin76@gmail.com

La extracción y purificación de ácidos nucleicos constituye la primera etapa de la mayoría de los estudios de biología molecular. Los diferentes protocolos de extracción buscan optimizar la cantidad y pureza de ADN obtenido, como así también garantizar la eliminación de inhibidores potenciales que entorpezcan reacciones posteriores de ligación, clonación y secuenciación. Si bien los kits comerciales son eficaces para extracción de ADN genómico de una amplia variedad de materiales (*e.g.*: sangre, cultivos celulares, tejido animal, levaduras, etc.), estos generalmente no están ajustados para la extracción en invertebrados como ser de tejidos de Coleópteros (*e.g.*: *Astylus atromaculatus* y *Cycloneda sanguinea*). Además, la cantidad de tejido de partida sugerido en los kits es de 25 mg (*e.g.*: animales) y debemos tener en cuenta que un individuo completo de *A. atromaculatus* pesa 23 mg aprox. El objetivo de nuestro trabajo fue determinar el mínimo de tejido necesario para obtener una extracción de ADN exitosa en Coleópteros con un kit comercial, para lo cual se testearon diferentes cantidades de tejido de partida de las especies mencionadas. La efectividad de la extracción de ADN se corroboró mediante corrida electroforética. La cantidad mínima de material de partida necesario para una extracción exitosa fue de 3 mg aprox. Si bien los análisis biológicos que requieren la conservación de la integridad morfológica del espécimen no serán posibles con esta extracción, podemos concluir que el kit produce extracciones exitosas de ADN en Coleópteros con baja cantidad de material de partida.

COMUNICACIONES LIBRES



MEJORAMIENTO VEGETAL

MV 1

DETECCIÓN DE QTLs PARA CARACTERES DE CALIDAD DE FRUTO EN FAMILIAS BC₂S₁ DERIVADAS DE UN CRUZAMIENTO INTERESPECÍFICO DE TOMATE

Luciani M.D.^{1,2}, J.H. Pereira da Costa^{1,2}, G.R. Rodríguez^{1,2}, L.A. Picardi^{1,3}, R. Zorzoli^{1,3}. ¹Cátedra de Genética, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario. ²CONICET. ³CIUNR. E-mail: marianela.luciani@unr.edu.ar

El objetivo del trabajo fue detectar *QTLs* (*Quantitative Trait Loci*) para caracteres de calidad de fruto en familias derivadas de un cruzamiento interespecífico de tomate. Se utilizaron nueve familias BC₂S₁ generadas por autofecundación de plantas de la segunda retrocruza (BC₂) del cruzamiento entre el cv. Caimanta de *Solanum lycopersicum* (padre recurrente) y la entrada LA722 de *S. pimpinellifolium*. Se estudiaron entre 20 y 30 plantas por familia y un total de 3.226 frutos. Se analizaron 28 marcadores moleculares del tipo SSR (*Simple Sequence Repeat*) distribuidos equitativamente en el genoma de tomate y se evaluaron los caracteres de calidad: peso, altura, diámetro, forma, vida poscosecha, espesor de pericarpio, número de lóculos, sólidos solubles, pH, acidez titulable, firmeza y color (índices L y a/b). La asociación entre caracteres cuantitativos y marcadores SSR se determinó a través del método de un sólo punto (*single point analysis*). Se detectaron 19 *QTLs* ($p < 0,01$), de los cuales cuatro (21 %) fueron altamente significativos ($p < 0,001$). Se encontraron *QTLs* para altura, diámetro, forma, peso, número de lóculos, acidez titulable, firmeza y a/b. La forma de los frutos fue el carácter con más *QTLs* encontrados (seis). La variación fenotípica explicada por los *QTLs* estuvo en un rango de 29 al 73 %. Es importante resaltar que 12 de estos 19 *QTLs* ya habían sido detectados previamente en alguna generación anterior (BC₁, BC₂, BC₁S₁) de este cruzamiento. Este estudio permitió la identificación y la validación de diversas regiones genómicas asociadas a caracteres de calidad de fruto.

MV 2

CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DE TRES POBLACIONES DE RILs EN MAÍZ DISCREPANTES PARA RESISTENCIA A *Fusarium verticillioides*

Belich Y.E.¹, R.N. Pioli^{2,4}, G.R. Pratta^{2,3,4}. ¹Nidera S.A., Venado Tuerto, Santa Fe, Argentina. ²Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Zavalla, Santa Fe, Argentina. ³CONICET. ⁴IICAR. E-mail: yebelich@nidera.com.ar

Se genotiparon 3 poblaciones de RILs con diferente comportamiento a *Fusarium verticillioides*, cuyos parentales eran resistente x resistente (8BX28/1NH32), susceptible x susceptible (7IE94/7KE05) y resistente x susceptible (IT7EE42/7ME02) que mostraban variabilidad genética para el carácter. La caracterización se realizó mediante 100 SNPs (*Single Nucleotide Polimorphism*) comunes y luego se incluyeron otros SNPs que previamente habían mostrado polimorfismos entre los parentales: 135 en la población RxR, 47 en la población SxS y 36 en la población SxR. La información total se compendió en un cluster general, demostrando que si bien hubo correspondencia entre cada población y sus parentales, se produjo un solapamiento de la variación molecular entre poblaciones ya que algunas RILs se ubicaron fuera de lo esperado para su origen genético. Esto se habría debido, posiblemente, a la recombinación génica ocurrida durante su obtención. Por otro lado, se llevó a cabo un análisis de clusters individuales para organizar los datos genotípicos de las RILs dentro de cada población. Se observó que ciertas RILs se alejaron de uno, otro o ambos parentales. Específicamente, se notó mayor diferenciación genotípica (por las distancias entre RILs y padres) en las poblaciones RxR y RxS que en la SxS. Esto se corresponde con lo observado en el cluster general en cuanto al solapamiento de la variación molecular ya que las poblaciones con mayor diferenciación genotípica en los clusters individuales son aquellas cuyas RILs se ubicaron fuera de lo esperado para su origen genético en el cluster general.

MV 3

CARACTERIZACIÓN DE GERMOPLASMA DE MAÍZ (*ZEAMAYS* L.) CON Y SIN MEJORA GENÉTICA PARA PRODUCCIÓN DE BIOETANOL A PARTIR DEL RASTROJO

García Stepien L.E.^{1,3}, M.B. Aulicino^{1,2}, L.M. Bertoia¹. ¹FCA, UNLZ. ²IFSC-UNLP. ³CONICET.

E-mail: garciastepien@yahoo.com.ar

La biomasa lignocelulósica que compone el rastrojo de maíz (*Zea mays* L.) puede ser convertida a bioetanol de segunda generación. Se buscaron fuentes de variabilidad genética para este recurso que no afecten la producción de grano. Se evaluaron durante 2 años, con un diseño de bloques aumentados, 47 genotipos con mejora granífera (híbridos comerciales, experimentales y compuestos sintéticos) y 100 poblaciones nativas, con el objeto de determinar su aptitud energética e identificar las variables con mayor peso discriminatorio. Se midieron variables asociadas con la producción y calidad del rastrojo: Altura de planta (AltP, m) y de espiga (AltE, m); Rendimiento (RMS, kg/ha); RMS Digestible (RMSD, kg/ha); Vuelco (V,%); Quebrado (Q,%); Azúcares Solubles (AS, °Brix); Digestibilidad (Div, %); Lignina Detergente Neutro (LDA, %); Fibra Detergente Ácido (FDA, %); Fibra Detergente Neutro (FDN, %); Digestibilidad de la FDN (DFDN, %); Proteínas (P, %); Energía Bruta (EB, %) y su relación con el Rendimiento en grano (R, kg/ha) e Índice de Cosecha (IC, %). Mediante el Análisis de Componentes Principales (ACP) se determinó que los 3 primeros explicaron el 60,66 % de la variabilidad total. Las variables de mayor peso en el CP1 fueron: AltP (0,88), RMS (0,85), AltE (0,82), RMSD (0,77), R (0,77), DFDN (-0,72). En el CP2: FDN (-0,78), FDA (-0,77), Div (0,71) y en el CP3: IC (-0,63) y Vuelco (0,64). Las variables con AltP, RMS, RMSD y R fueron utilizadas para construir índices de selección detectándose genotipos promisorios con aptitud de doble propósito (grano-energía).

MV 4

DIFERENCIAS GENÉTICAS EN LA VARIACIÓN DE CARACTERES DE CALIDAD DEL FRUTO DE TOMATE DURANTE LA POSCOSECHA

Bueno R.A.¹, J.H. Pereira da Costa^{1,2}, R. Zorzoli^{1,3}, G.R.

Rodríguez^{1,2}. ¹Cátedra de Genética, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Campo Experimental J.F. Villarino, Zavalla. ²CONICET. ³CIUNR.

E-mail: rbueno.agronomia@hotmail.com

Los caracteres color, firmeza y vida poscosecha son determinantes de la calidad del fruto en tomate (*Solanum lycopersicum*). Los objetivos de este trabajo fueron analizar la vida poscosecha y la variación en el color y la firmeza durante el proceso de maduración del fruto en distintos genotipos. Se utilizaron cinco líneas: Gema FCA-UNR, Querubín FCA-UNR, ToUNR17, Zebra Green, Red Purple; y dos híbridos como testigos: Houdini y Zatará. En un total de 270 frutos de 31 plantas se evaluó la vida poscosecha (Vp, definido como los días transcurridos desde la cosecha al estado pintón hasta el arrugamiento o excesivo ablandamiento del fruto). También se determinó el color y la firmeza (F) en el momento de la cosecha y el descarte de los frutos. Se compararon los valores medios para cada carácter entre los genotipos por ANOVA y Duncan. Se estimó la heredabilidad en sentido amplio (H²) considerando sólo las líneas. Se analizaron las tasas de variación a partir de las regresiones color *vs.* Vp y F *vs.* Vp. Se encontraron diferencias altamente significativas entre los genotipos para todos los caracteres ($p < 0,01$). Vp (H²=0,90; $p < 0,01$) varió entre 8 días para Red Purple y más de 52 días para ToUNR17. La tasa de variación para color y firmeza fue significativa ($b_1 \neq 0$) en todos los genotipos excepto Zebra Green y ToUNR17. Se concluye que existe variabilidad genética para Vp y que las diferentes tasas de variación de color y firmeza durante la poscosecha estarían indicando un mecanismo de maduración de frutos distinto entre los genotipos.

MV 5

CEPAS DE *Xanthomonas* PATÓGENAS DE CITRUS CAUSAN REACCIONES DIFERENCIALES EN TOMATE.

Gochez A.M.¹, F. Hermosis¹, M.L. Chelotti¹, L. Togno², B.I. Canteros¹. ¹EEA INTA Bella Vista, Corrientes, Argentina. ²EEA INTA La Consulta, Mendoza, Argentina.
E-mail: gochez.alberto@inta.gob.ar

La cancrrosis de los citrus es una de las enfermedades bacterianas más importantes para la citricultura argentina. La cancrrosis tipo A, causada por *Xanthomonas citri* subsp. *citri* (Xc-A) es la especie más agresiva y comúnmente encontrada en el campo. La cancrrosis tipo B (*X. fuscans* subsp. *aurantifolii*-B, Xfa-B) y tipo C (*X. f.* subsp. *aurantifolii*-C, Xfa-C), aisladas en Argentina y Brasil respectivamente también producen síntomas típicos aunque difieren en su especificidad y agresividad con respecto a Xc-A. El objetivo de este trabajo fue determinar la reacción de cada una de estas especies bacterianas luego de ser inoculadas en diversos cultivares de tomate (*Solanum lycopersicum* L.). Se inocularon distintos títulos bacterianos en tomates CV Platense #566; #1802 y #4338 utilizando el método de infiltración en el mesófilo. Se cuantificó la población de cada bacteria mediante recuento de unidades formadoras de colonia por cm² (UFC/cm²) y pérdida de electrolitos a través del tiempo. Se determinó que contrariamente a diferencia de lo observado con Xc-A y Xfa-C, las cuales produjeron una rápida reacción de hipersensibilidad (HR), la cepa Xfa-B no indujo HR en tomate. El método de medición de electrolitos permitió la cuantificación rápida de presencia/ausencia de HR para cada caso, en comparación a los valores de UFC/cm² los cuales fueron menos evidentes para todas las cepas y específicamente en los cv. #566 y #4338. Estos resultados podrían ser utilizados para el desarrollo de métodos rápidos de caracterización taxonómica de cepas de *Xanthomonas* patógenas de cítricos.

MV 6

EFFECTO DE DOSIS ALTAS DE RADIACIÓN SOBRE LA GERMINACIÓN Y CRECIMIENTO DE TRIGO Y TRITICALE

Di Pane F.J.¹, M. García Alba, S.C. Lopez. ¹Chacra Experimental Integrada Barrow (MAA-INTA). ²Comisión Nacional de Energía Atómica.
E-mail: dipane.francisco@inta.gob.ar

En fitomejoramiento, la aplicación de radiación ionizante de rayos gamma ha estado dirigida a la inducción de mutaciones. Esta técnica ha sido ampliamente utilizada en mejoramiento en los principales cultivos. Sin embargo, no se tiene evidencia suficiente del valor máximo de radiación letal para trigo y triticale. El objetivo de este trabajo fue determinar el efecto de dosis altas de radiación sobre el poder germinativo (PG) y el crecimiento inicial (CI) de trigo y triticale. Para esto, semillas secas de ambas especies fueron irradiadas con seis dosis de rayos Gamma (0, 400, 550, 700, 850, 1.000 Gy). Posteriormente, las mismas se pusieron a germinar a temperatura controlada con un diseño completamente aleatorizado y se analizaron mediante un ANOVA. PG en trigo presentó diferencias significativas entre tratamientos con niveles de radiación altos (>700 Gy). Por su parte, PG en triticale presentó diferencia significativa entre el nivel más alto (1.000 Gy) y los demás tratamientos. CI en ambas especies, presentaron diferencias significativas entre todos los niveles de radiación y el testigo. En ambas especies, el nivel de radiación 850 Gy se diferenció del testigo y del tratamiento 400 Gy permitiendo suponer un efecto de radiación aplicada tanto en los procesos de germinación como de crecimiento. En conclusión, dosis altas de radiación afectaron el PG y CI para ambas especies y pudieran afectar el número total de semillas viables en un programa de mejora iniciado por esta vía.

MV 7

IDENTIFICACIÓN DE MARCADORES MOLECULARES ASOCIADOS CON LA FERTILIDAD DE LA ESPIGA EN TRIGO PAN

Panolo J.S.^{1,2}, M.P. Alonso^{1,3}, P.E. Abbate¹, A.M. Bernardo¹, A.C. Pontaroli^{1,3}. ¹Unidad Integrada Balcarce (FCA, UNMdP y EEA INTA Balcarce). ²Comisión de Investigaciones Científicas de la Provincia de Buenos Aires. ³CONICET.
E-mail: jspanelo@gmail.com

El rendimiento de trigo está fuertemente asociado al número de granos por unidad de superficie. A su vez, el número de granos está definido, entre otros, por la fertilidad de la espiga (FE, cociente entre número de granos y peso de la espiga sin granos). Este carácter es medianamente heredable, pero se desconoce qué genes lo controlan. La identificación de marcadores moleculares asociados a la FE puede proveer información en este sentido, además de asistir en la caracterización y selección temprana de materiales con alta FE. En una población biparental de 146 líneas recombinantes endocriadas (RILs) F7, derivada del cruzamiento entre Baguette 10 y Klein Chajá (contrastantes para la FE), se analizó la asociación de 27 marcadores microsatélites (polimórficos en los parentales) sobre el carácter evaluados en el campo durante dos ciclos agrícolas. Los microsatélites Xgwm291, Xgwm293 y Xgwm332 y un marcador funcional del gen Rht-D1 exhibieron segregación independiente en la población y estuvieron asociados con la FE ($p=0,05$, $0,06$, $0,007$ y $0,001$, respectivamente). El grupo de líneas portador de alelos de alta FE en todos los loci analizados tuvo una FE promedio 8,9 % superior a la media de la población, mientras que el grupo de líneas portador de alelos de baja FE en todos los loci analizados presentó una FE promedio 5,8 % inferior a la de la población. Estos resultados constituyen información valiosa como punto de partida en la identificación de regiones genómicas y asociadas a la FE y, por extensión, a la postulación de genes candidatos para el carácter.

MV 8

CRITERIOS DE SELECCIÓN DE POTENCIALES PORTAINJERTOS HÍBRIDOS PARA BABY KIWI (*Actinidia arguta*)

Briguglio M.^{1,2}, C. Godoy¹, O. Marcellán¹. ¹Unidad Integrada Balcarce (Facultad de Ciencias Agrarias, UNMdP-EEA Balcarce, INTA). ²Becario CIC.
E-mail: omarcellan@yahoo.com.ar

El desarrollo de portainjertos híbridos es una alternativa valiosa para Baby kiwi debido a su escaso desarrollo radical que lo hace vulnerable al estrés hídrico. Por ello, se inició un proyecto para evaluar dichos híbridos por desarrollo radical. Las primeras evaluaciones mostraron que plantas clonadas, a partir de esquejes uninodales, presentaban gran variabilidad fenotípica. Con el objetivo de determinar si la alta variación no heredable se debía a un efecto topofísico (efecto de la posición de la yema en la planta madre que origina la nueva planta) y/o la interacción genotipo x ambiente, se evaluaron tres generaciones clonales de 19 híbridos (*A. arguta* x *A. deliciosa*), propagados a partir de yemas apical, basal y dos centrales, en dos ambientes dados por diferentes intensidades lumínicas en cámara de cría. Se midieron variables de la parte aérea (peso fresco y seco, área foliar y diámetro en la base del tallo) y del sistema radical (peso fresco (PFR) y seco, y longitud total, volumen y diámetro promedio (DR) a través de WinRhizo). Se detectó efecto topofísico significativo e interacción genotipo x ambiente significativa en todas las variables excepto en DR. El grado de determinación genética, obtenido a partir de las varianzas estimadas mediante el método REML, varió desde 0,29 (PFR) hasta 0,74 (DR). Considerando estos resultados, y que las correlaciones de DR entre las tres generaciones clonales y la generación obtenida de semilla fueron significativas ($p<0,01$), DR es un carácter promisorio para ser tenido en cuenta como criterio de selección en generaciones tempranas.

MV 9

CARACTERIZACIÓN GENÉTICO MOLECULAR DE VARIEDADES DE *Junglans regia* L. OBTENIDAS EN INTA CATAMARCA MEDIANTE MARCADORES MICROSATÉLITES

Ulrich N.¹, A. Toro², A. Prativiera², D. Tosto^{1,3}. ¹Instituto de Biotecnología, CICVyA, INTA, Hurlingham, Buenos Aires. ²INTA EEA Catamarca, Dpto. Valle Viejo, Catamarca. ³Departamento de Ecología, Genética y Evolución, FCEyN, UBA.
E-mail: tosto.daniela@inta.gob.ar

La nuez de nogal es un fruto seco cuya demanda en los mercados internacionales está en ascenso, lo que se evidenció por un aumento de su precio, el que se ha casi triplicado en el período 2002-2012. A partir de 1982 en Argentina se incrementó la variabilidad genética mediante la introducción de variedades "Californianas". En base al material introducido y selecciones locales, se comenzó un programa de mejora varietal dentro del cual el INTA desarrolló seis nuevas variedades de nueces con un potencial productivo 67 % mayor y que cumplen con las máximas exigencias del mercado internacional. Estas son: Trompito INTA, Yaco Tula INTA, Argentina INTA, Chichi Jais INTA, Jais Franquette INTA y Davis INTA, las cuales ya fueron inscritas en el Registro Nacional de Cultivares (INASE). El objetivo del presente trabajo es realizar el análisis genético mediante marcadores SSR para agregar datos moleculares al registro de los cultivares de manera de facilitar una forma de identificación rápida e inequívoca y además, aportar información de carácter genético a los programas de mejoramiento. Para ello se analizaron al menos tres individuos de cada una de las seis variedades inscritas y de otras variedades próximas a inscribirse (Choya, California, Denett, Esquiú, Jais Mayette y Ramillete). Se analizaron mediante la utilización de 10 marcadores del tipo SSR. Los marcadores utilizados amplificaron productos que se encuentran entre 150 y 300 pb. Se pudo observar que algunos agrupamientos respondieron a aspectos fenotípicos de las distintas variedades.

MV 10

ESTABILIDAD DEL NIVEL DE RESISTENCIA A LA PODREDUMBRE BLANCA DE CAPÍTULO EN HÍBRIDOS DE GIRASOL

Dinon A.^{1,3}, F. Castaño^{1,3}, S. San Martino^{1,3}, J. Lúquez^{1,3}, F. Quiroz^{2,3}. ¹Facultad de Ciencias Agrarias, UNMdP. ²EEA Balcarce-INTA. ³Unidad Integrada Balcarce.
E-mail: anabella005@yahoo.com.ar

Se desea identificar cultivares de girasol con estabilidad y elevado nivel de resistencia a la Podredumbre Blanca de Capítulos (PBC), provocada por *Sclerotinia sclerotiorum*. Un componente de la resistencia parcial (CRP) a la PBC, el Período de Incubación Relativo (PIR), se evaluó en 35 híbridos distribuidos en diseños en bloques con 3 repeticiones, realizados en Balcarce y en 5 años. Valores de PIR > 1 sugieren un nivel de resistencia favorable porque, en ese caso, los síntomas de PBC se manifiestan con posterioridad a los de los testigos (de buen comportamiento) inoculados el mismo día. La estabilidad se calculó mediante métodos univariados paramétricos y no paramétricos. Los promedios anuales de PIR variaron entre 0,915 y 1,079, mientras que los de los híbridos oscilaron entre 0,641 y 1,433. Debido a la heterogeneidad de varianzas entre ambientes y a la falta de linealidad al particionar el componente de la interacción GxA en función del promedio anual, los métodos paramétricos resultaron los menos apropiados para estimar la estabilidad. Según los métodos no paramétricos de Ketata, de Hühn o de Fox, los híbridos Paraíso65, Paraíso75 y DKSOL3820, con PIR > 1 los 5 años, pueden ser considerados estables y de buen desempeño. Para validar estos resultados se necesitarán investigaciones adicionales que involucren mayor número de ambientes y otros parámetros de estabilidad. Así, la estabilidad para los demás CRP podrá ser también valorada y los cultivares que ofrezcan un nivel de resistencia más elevado en los sitios de cultivo más favorables a la PBC, podrán ser señalados.

MV 11

HÍBRIDOS F1 INTERESPECÍFICOS ENTRE DOS ESPECIES TETRAPLOIDES DEL GRUPO PLICATULA DEL GÉNERO *Paspalum*

Novo P.E.¹, F. Espinoza¹, C.L. Quarín¹. ¹Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE-CONICET), Facultad de Ciencias Agrarias, UNNE, Corrientes, Argentina.
E-mail: patriciaenovo@gmail.com

El grupo Plicatula incluye cerca de 30 especies morfológicamente afines a *P. plicatulum*. La mayoría son tetraploides y apomícticas (4xA), aunque algunas contienen también citotipos diploides sexuales (2xS). El sistema reproductivo impide el mejoramiento genético de especies 4xA a través de cruzamientos y transferencia génica. En el IBONE se desarrolló experimentalmente un genotipo autotetraploide sexual de *P. plicatulum* (p4xS). Nuestros objetivos fueron: producir híbridos interespecíficos p4xS × *P. nicorae* (n4xA); analizar la relación citogenética entre ambas especies; determinar el modo reproductivo y fertilidad de los híbridos. Se analizó la meiosis de los padres y los híbridos y se determinó el modo reproductivo mediante citometría de flujo considerando el contenido relativo de ADN del embrión/endospermo. Se obtuvieron varios híbridos p4xS × n4xA, de los cuales sobrevivieron 15; 4 sexuales y 11 apomícticos. El apareamiento de los cromosomas en meiosis sugiere un origen alotetraploide segmentario para *P. nicorae* e indica que el apareamiento de los cromosomas en los híbridos es preferentemente autosindético puesto que en ellos se observa mayor número de bivalentes y muy pocos cuadrivalentes en relación a ambos padres. La fertilidad de los híbridos fue variable, superando en algunos el 55 % de espiguillas con grano. Como los híbridos forman semillas y segregan para el modo reproductivo (apomixis), es posible realizar transferencia génica entre estas especies mediante cruzamientos y usar el carácter apomixis en el mejoramiento.

MV 12

FERTILIDAD DE UNA POBLACIÓN TETRAPLOIDE SEXUAL SINTÉTICA DE *Paspalum notatum*

Zilli A.L.^{1,2}, V. Guidalevich², R.R. Schulz², C.A. Acuña^{1,2}, E.J. Martínez^{1,2}. ¹Instituto de Botánica del Nordeste, CONICET. ²Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional del Nordeste.
E-mail: alexzilli@gmail.com

Paspalum notatum Flüggé es una gramínea estival perenne nativa de Sudamérica. Presenta citotipos diploides sexuales y poliploides apomícticos. Una población tetraploide sexual sintética (4xSS) fue generada a partir del inter-cruzamiento entre 29 F1 sexuales provenientes de 10 familias, las cuales fueron obtenidas por hibridación entre 3 genotipos sexuales experimentales y 10 genotipos apomícticos naturales. La determinación del nivel de fertilidad de esta nueva población es fundamental para encarar un programa de mejora. El objetivo de este trabajo fue evaluar el nivel de fertilidad de la población 4xSS de *P. notatum*. La fertilidad fue medida durante dos años consecutivos (2014-2015) en base a la producción de semillas en condiciones de autopolinización forzada (AF), polinización abierta (PA) y polinización cruzada (PC) por dos cultivares apomícticos de *P. notatum* (Boyero y Argentine). En AF y PA se analizaron 19 individuos seleccionados; mientras que en PC se seleccionaron 11 plantas, las cuales fueron cruzadas por el cv. Boyero en 2014 y por el cv. Argentine en 2015. La producción de semillas en AF mostró un rango de variación promedio entre 0 y 22,3 %, con una media de 13,3 %; mientras que en PA varió entre 4,7 % y 61 %, con una media de 30,3 %. La producción de semilla en PC por el cv. Boyero varió entre 4,1 y 33,7 %, con una media de 22,1 %; mientras que por el cv. Argentine arrojó valores entre 7,7 % y 72,6 %, con una media de 33,2 %. La alta variabilidad permitirá seleccionar madres con alta producción en PA y PC, y baja en AF para los programas de mejora.

MV 13

HIBRIDACIÓN Y SEGREGACIÓN DE LA APOMIXIS EN UN TEST CROSS DE *Paspalum notatum*

Schulz R.R.¹, A.L. Zilli^{1,2}, C.A. Acuña^{1,2}, E.J. Martínez^{1,2}. ¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional del Nordeste.

²Instituto de Botánica del Nordeste- CONICET.

E-mail: rober.r.schulz@gmail.com

El mejoramiento de especies apomícticas se basa en fijar híbridos superiores por medio de la apomixis. Para ello es fundamental conocer la eficiencia de la hibridación y segregación de la apomixis. *Paspalum notatum* Flügge es una especie forrajera multiploide con predominancia de razas tetraploides apomícticas. El objetivo de este trabajo fue: I) evaluar la eficiencia en la hibridación en cruzamientos entre genotipos tetraploides sexuales sintéticos (4xSS) y un cultivar tetraploide apomíctico de *P. notatum* y II) determinar la segregación del carácter apomixis en los híbridos de las familias generadas. Un total de 12 genotipos 4xSS fueron utilizados como progenitores femeninos los cuales fueron cruzados por el cultivar apomíctico Boyero UNNE. La eficiencia en la hibridación se estimó a partir de un test de progeñe usando marcadores moleculares de SSR e ISSR. La segregación de la apomixis fue determinada por medio de dos marcadores de RAPD (UBC259-1157 y UBC243-437) 100 % ligados al carácter. Se obtuvieron 25 descendientes para cada una de las 12 familias. El porcentaje de híbridos por familia varió entre 36 % y 80 % con una media de 57,8 %. La proporción de híbridos apomícticos varió entre 0 % y 40 % con una media de 16,8 %. La eficiencia en la hibridación fue variable y relativamente baja debido al grado variable de autogamia de los genotipos maternos. La variable proporción de híbridos apomícticos en las familias pudo deberse a una mayor o menor distorsión en la segregación de la apomixis por influencia del genotipo materno.

MV 14

ENSAYOS MULTIAMBIENTALES PARA LA REACCIÓN DE LÍNEAS ENDOCRÍADAS DE MAÍZ AL VIRUS DEL MAL DE RÍO CUARTO

Ibañez M.A.¹, M.A. Di Renzo¹, E.A. Rossi¹, N.C. Bonamico¹.

¹Mejoramiento Genético, Facultad de Agronomía y Veterinaria, Universidad Nacional de Río Cuarto.

E-mail: mibanez@ayv.unrc.edu.ar

El índice de severidad de enfermedad (ISE), indicador multidimensional de la reacción al Virus del Mal de Río Cuarto, es una media ponderada de la severidad e incidencia de la enfermedad Mal de Río Cuarto en maíz. Ensayos multiambientales se realizaron para identificar líneas endocrías recombinantes (RIL) tolerantes y genotípicamente estables, y detectar los mejores ambientes de evaluación. El ISE de 220 RIL se evaluó en 6 ambientes. El análisis de la varianza mostró que los efectos de ambiente (E), de genotipo (G) y de la interacción GE fueron estadísticamente significativos ($p < 0,0001$). Debido a la naturaleza incompleta de la base de datos y al efecto aleatorio de los factores, los componentes principales (CP) se estimaron con el valor genotípico del ISE predicho, mediante el método REML/BLUP. Los dos primeros CP usados en el biplot GGE explicaron el 60 % de la interacción GE. El biplot mostró tres grupos con dos ambientes cada uno, E1 y E5, E2 y E3, E4 y E6, sugiriendo que las líneas podrían evaluarse en un menor número de ambientes. De acuerdo con la coordenada ambiente media (AEC) del biplot, alrededor del 50 % de las líneas mostraron valores altos e intermedios de tolerancia. Los ambientes E4 y E6, con mayor presión de enfermedad, fueron los más representativos. Mientras E3 y E5, con valores moderados de enfermedad, fueron los más discriminantes. Siete RIL mostraron la mayor susceptibilidad, mientras que otras siete, entre las más tolerantes, presentaron un comportamiento genotípicamente estable. Estas RIL resultan promisorias en programas de mejoramiento genético.

MV 15

HEREDABILIDAD *AD HOC* Y CORRELACIONES GENOTÍPICAS EN CARACTERES ASOCIADOS AL RENDIMIENTO DE FORRAJE DE LA MOHA (*Setaria italica* (L.) BEAUV.)

Martínez E.S.¹, M.L. Acuña^{1,2}, J.G. Velasco³. ¹Universidad Nacional del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires (UNNOBA), Argentina. ²EEA Pergamino, INTA, Argentina. E-mail: martinez.emilce@inta.gov.ar

El rendimiento de forraje de moha es un carácter complejo determinado por numerosas variables morfo-genéticas y estructurales. Es de interés estudiar las asociaciones y heredabilidades de los caracteres componentes del rendimiento de forraje, con los objetivos de: (i) estimar parámetros genéticos en caracteres relacionados con el rendimiento de forraje; (ii) estimar la heredabilidad *ad hoc* para cada carácter. Se evaluaron 44 líneas de moha de una población de mejoramiento x 3 años, en un DBCA con 4 repeticiones. Las variables fueron: rendimiento de forraje (RF), días a floración (DF), superficie lámina (SL), altura de planta (AP), número de macollos/planta (NM), número de hojas/macollo (NH) y área foliar/planta (AF). Los datos se analizaron mediante la aplicación de modelos lineales mixtos basados en REML empleando el *software* estadístico SAS 9.2. Se calculó un estimador *ad hoc* de la heredabilidad en sentido amplio, por considerarse más adecuado cuando se presentan datos desbalanceados. Las correlaciones genotípicas (rg) y fenotípicas (rp) entre las variables se estimaron a partir de las variancias y covariancias derivadas del análisis multivariado. Los caracteres asociados al rendimiento de forraje en moha presentaron altas heredabilidades y estuvieron correlacionados genéticamente tanto en forma directa como indirectamente con el rendimiento de forraje *per se*. Conocer las heredabilidades y asociaciones de los caracteres componentes de rendimiento es de suma utilidad para el mejoramiento genético del rendimiento de forraje en moha.

MV 16

CARACTERIZACIÓN DE POBLACIONES DE AGROPIRO ALARGADO EN CARACTERES DE PRODUCCIÓN DE SEMILLA

Pistorale S.M.^{1,2}, L. Balestro², C. Oses², M.L. Maciel^{2,3}, M.L. Acuña^{2,4}. ¹Departamento de Ciencias Básicas, Universidad Nacional de Luján. ²Escuela de Ciencias Agrarias, Naturales y Ambientales, Universidad Nacional del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires. ³CITNOBA (Centro de Investigaciones y Transferencias del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires). ⁴INTA. E-mail: susanapistorale@gmail.com

En el mejoramiento genético y selección de genotipos superiores es clave conocer las relaciones entre la producción de semilla (RS) y aquellas características morfológicas y reproductivas que determinarán el rendimiento final. Para el estudio del RS y sus componentes (CRS) se pueden aplicar diferentes metodologías que permitan determinar la relación entre las mismas. Una de las más utilizadas son las basadas en métodos de regresión. Los objetivos fueron: i) evaluar los CRS en poblaciones (Pob) de agropiro alargado; ii) identificar los CRS que expliquen mejor el RS en cada Pob; iii) evaluar la relación entre cada CRS y el RS para cada Pob. El ensayo se realizó con 4 Pob y un cultivar (CV), con 96 individuos total por Pob y CV, en DBCA con 3 rep. Los CRS evaluados por planta individual fueron: altura (AP), número de macollos (NM), ancho de mata (AM), número de espigas (NE), largo de espigas (LE), número de espiguillas (NEsp), peso de mil semillas (PM) y RS. Se realizó ANOVA y Regresión parcial por mínimos cuadrados (PLSR). Esta metodología aplicada en cada Pob permitió determinar cuáles son las variables que presentaron mayor influencia sobre RS. Los resultados evidenciaron que existió un comportamiento diferencial de las variables independientes en relación con el RS. Tanto en las Pob como en el CV, las variables analizadas no responden de la misma forma. En términos generales AM, NE, LE y PM fueron las que presentaron resultados estadísticos significativos en las Pob y CV, y AP para ninguno de ellos. Los resultados obtenidos indican una amplia variación entre Pob para los CRS.

MV 17

CARACTERIZACIÓN DE LA RESISTENCIA A IMAZAPIR Y METSULFURÓN METIL CONFERIDA POR EL ALELO *Ahasl1-4* EN GIRASOL

Gianotto L.¹, G. Breccia^{1,2}, T. Vega^{1,2}, E. Altieri³, M. Bulos³, G. Nestares¹. ¹Cátedra de Genética, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Santa Fe, Argentina. ²CONICET. ³Departamento de Biotecnología, Nidera S.A. Venado Tuerto, Santa Fe, Argentina.
E-mail: gnestare@unr.edu.ar

En girasol el locus multialélico *Ahasl1* determina la resistencia a herbicidas inhibidores de la enzima acetohidroxiácidosintasa (AHAS). Recientemente se describió el alelo *Ahasl1-4* con resistencia cruzada a inhibidores de AHAS. El objetivo del trabajo fue caracterizar la resistencia de este alelo a los herbicidas imazapir (IMI) y metsulfurónmetil (SU) en plántulas en estadio V2. Se evaluaron 3 isólinas homocigotas para los alelos *Ahasl1-4* (4-4), *Ahasl1-1* (1-1 resistente a IMI) y *ahasl1* (0-0 susceptible) y los cruzamientos entre ellas (0-1, 0-4 y 1-4). Los aquenios se sembraron e incubaron en condiciones controladas de temperatura y fotoperíodo y se regaron con solución nutritiva con distintas concentraciones de herbicida. El diseño experimental fue el de bloques completos aleatorizados con 3 repeticiones. Se evaluó: longitud de raíz principal (LP), longitud de raíz principal con raíces laterales mayores a 5 mm (LPb), longitud de raíz lateral más larga (LL), área foliar total (AF) y longitud del primer par de hojas (LF) a través de análisis digital de imágenes. Se efectuó un análisis de regresión no lineal y los datos de todas las variables ajustaron a un modelo log-logístico. En ambos ensayos, los genotipos 4-4 y 1-4 presentaron los mayores valores de GR50 (concentración de herbicida que ocasiona disminución del crecimiento de 50 %) y se observaron diferencias significativas al compararlos con los genotipos 1-1 y 0-0. Se concluye que el nuevo alelo *Ahasl1-4* confiere un alto nivel de resistencia a IMI y SU, significativamente mayor que el alelo *Ahasl1-1*.

MV 18

DISEÑO DE ESTRATEGIAS DE MEJORAMIENTO EN UN HÍBRIDO DE SEGUNDO CICLO DE TOMATE

Cabodevila V.G.^{1,2,4}, J. de Diego^{1,4}, L.A. Picardi^{1,3}, G.R. Pratta^{1,2}. ¹Cátedra de Genética, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario. ²CONICET. ³CIUNR. ⁴Ex Aequo.
E-mail: victoria.cabodevila@unr.edu.ar

La partición de la variancia genética (VG) permite definir los pasos a seguir para aprovechar eficientemente la variancia aditiva (VA) y la no aditiva (VNA) en programas de mejora. En autógamias es útil explorar distintos métodos para estimar parámetros tal como la heredabilidad de los caracteres de interés para el programa. Se evaluó una población compuesta por 18 familias F₃, provenientes de la autofecundación de 18 individuos F₂ del híbrido de segundo ciclo (ToUNR18xToUNR1) para los caracteres: diámetro (D), altura (A), forma (Fo), peso (P) y vida poscosecha de los frutos (VP). Se utilizó la regresión progenie progenitor (RPP) y análisis de la variancia (ANDEVA) entre estas familias derivadas del cruzamiento biparental. La estimación de la heredabilidad por RPP y ANDEVA fue para D: de $0,41 \pm 0,16$ y $0,750 \pm 0,005$; para A: $0,46 \pm 0,09$ y $1,0 \pm 0$; para Fo: $0,43 \pm 0,12$ y $0,650 \pm 0,007$ y para P: $0,33 \pm 0,11$ y $0,910 \pm 0,001$ respectivamente. Para VP fue significativo solo $0,54 \pm 0,01$, por ANDEVA. Es evidente que la estimación independiente de VA y VNA se dificulta debido a la diferente contribución relativa que ambas realizan a la VG según cada método. Estos resultados sugieren que, ante la diversidad obtenida en estas estimaciones, sería conveniente la selección individual en los caracteres D, A y Fo y la selección familiar para P, utilizando luego la posible heterosis, dado los valores tanto de VA como de VNA. Para VP sólo sería posible el aprovechamiento de VNA.

MV 19

VARIACIÓN SOMACLONAL EN PLANTAS REGENERADAS *in vitro* DE BUFFEL GRASS

Carlóni E.J.¹, E. López Colomba¹, A. Ribotta¹, M. Quiroga¹, S. Griffa¹, E. Tommasino¹, K. Grunberg¹. ¹Instituto de Fisiología y Recursos Genéticos Vegetales, Centro de Investigaciones Agropecuarias, INTA.
E-mail: edgardocarloni@gmail.com

El cultivo *in vitro* permite generar variabilidad genética mediante variación somaclonal. Este fenómeno puede ser potencialmente útil en programas de mejoramiento genético de materiales apomícticos de buffel grass. En este contexto, el objetivo fue analizar en plantas regeneradas *in vitro* la ocurrencia de variación somaclonal mediante técnicas de citometría de flujo, citológicas y marcadores ISSR. Se utilizaron siete plantas regeneradas vía embriogénesis somática, a partir del cultivo *in vitro* de anteras de buffel grass. Se utilizó como planta dadora de anteras (PDA) un cultivar apomíctico aneuploide ($2n=43$). El nivel de ADN ploidía se estimó mediante $y=6.0501 + 9.6522x$, donde y es el número de cromosomas y x el contenido de ADN nuclear (pg). El análisis de regresión lineal indica que aquellos materiales que presentaron menor contenido de ADN nuclear perdieron un cromosoma y los estudios citológicos en uno de ellos lo confirman. No obstante, en las plantas con mayor contenido de ADN nuclear, los resultados indican una posible poliploidización. El empleo de 22 cebadores permitió detectar un 12 % de polimorfismo, con un 5-24 % de divergencia respecto a PDA. Estas observaciones sugieren que, además de los cambios detectados en los niveles de ADN ploidía, las plantas regeneradas también podrían haber sufrido mutaciones puntuales en el genoma. Además, las plantas trasplantadas a campo presentaron características fenotípicas diferentes. Este estudio sugiere que la variación somaclonal es una herramienta útil para generar variabilidad genética en genotipos apomícticos de buffel grass.

MV 20

VARIABILIDAD GENÉTICA DE CARACTERES DE LA CAPTURA DE LUZ EN UNA POBLACIÓN DE LÍNEAS ENDOCRIADAS RECOMBINANTES DE MAÍZ

Molins L.G.^{1,2}, E. Mroginski², A.G. Cirilo², G.H. Eyherabide².
¹CONICET. ²INTA Pergamino, Argentina.
E-mail: molins.luciano@inta.gob.ar

Uno de los factores más importantes que limita la productividad en maíz en condiciones de alta densidad de siembra es la penetración de la luz a través del canopeo. Las características morfológicas de la planta, como la altura, el ángulo de inserción, orientación y tamaño de la hoja, son los factores principales que afectan la penetración de la luz, mientras que el retardo en su senescencia permite prolongar la producción de fotoasimilados para el llenado de granos. La variabilidad genética existente asociada a estos atributos representa una oportunidad útil para los programas de mejoramiento orientados a aumentar el rendimiento. El objetivo de este trabajo fue fenotipar los caracteres ecofisiológicos asociados a la captación de radiación en una población de mapeo compuesta por 138 RILs S_6 y estimar la contribución relativa de la variabilidad genética a la variabilidad en la expresión fenotípica de esos caracteres a través del coeficiente de heredabilidad. Los atributos medidos fueron analizados mediante análisis de la varianza para determinar la existencia de variabilidad entre genotipos. El análisis de varianza indicó diferencias genotípicas significativas ($p < 0,0001$) en todos los caracteres. Mediante el empleo de modelos mixtos se estimaron los componentes de varianza genotípica y ambiental y se determinó la heredabilidad basada en la media de familias. Se observaron heredabilidades altas, entre las cuales las dos más altas fueron para ángulo de inserción foliar y persistencia de hojas verdes (0,87 y 0,83 respectivamente) y la heredabilidad más baja (0,34) fue para la fracción de la radiación fotosintéticamente activa interceptada por el canopeo ($fIPAR$).

MV 21

DETECCIÓN DE REGIONES CROMOSÓMICAS ASOCIADAS A LA TOLERANCIA A BAJAS TEMPERATURAS EN LA GERMINACIÓN DEL MAÍZ

Fesser E.¹, E. Mroginski^{1,2}, L. Galizia², G. Eyherabide^{1,2}. ¹UNNOBA. ²INTA EEA Pergamino, Grupo de Mejoramiento de Maíz.
E-mail: mroginski.erika@inta.gob.ar

En los últimos años ha adquirido importancia el mejoramiento para adaptación a diferentes tipos de estrés, entre ellos, las bajas temperaturas. Los distintos estudios han comprobado que el vigor temprano en el maíz es un carácter cuantitativo complejo, que está controlado por diversos factores genéticos. El objetivo del trabajo fue identificar regiones cromosómicas asociadas con la tolerancia al frío durante la germinación del maíz en una población F_2 , derivada del cruzamiento entre dos líneas contrastante para la tolerancia al frío. El valor fenotípico de cada F_2 se obtuvo mediante el promedio de cada una de las variables medidas en las $F_{2,4}$. Las mismas se incubaron bajo dos tratamientos: control (7 días a 24° C) y baja temperatura (siembra a 8° C, aumentando cada 7 días a 9, 10, 13 y 14° C). Se evaluó peso húmedo y seco de las plántulas al finalizar el experimento, porcentaje de germinación y de semillas con coleóptilo mayor a 0,5 y 1 cm y con radícula mayor a 0,5 y 1 cm. La caracterización molecular de las plantas F_2 , usando 23 SSRs polimórficos en los cromosomas 1 y 5, permitió la construcción de mapas de ligamiento para ambos cromosomas. Mediante análisis de marcadores individuales se encontraron asociaciones significativas entre cuatro SSRs y el peso de parte aérea y raíz en condiciones de baja temperatura y un SSR asociado al porcentaje de germinación en frío. Este estudio preliminar permite un acercamiento a las regiones con posibles *QTL*, las cuales serían saturadas con mayor número de SSRs con el fin de obtener una estimación a través de métodos de mapeo más precisos.

MV 22

EFFECTO DEL GENOTIPO SOBRE LA VIABILIDAD DE HÍBRIDOS INTERESPECÍFICOS DE KIWI

Irastorza J.¹, M. Briguglio^{1,2}, M. Murcia¹, O. Marcellán¹. ¹Facultad de Ciencias Agrarias, UNMdP. ²Becario CIC.
E-mail: jo_irastorza@hotmail.com

Actinidia arguta es una especie con escaso desarrollo radical que la hace muy vulnerable al estrés hídrico. Una alternativa valiosa es la utilización de portainjertos resultantes de la hibridación entre *A. arguta* y *A. deliciosa*. Debido a que los cruzamientos intraploides en *Actinidia* son más exitosos, se trabajó con la selección femenina Issai de *A. arguta* que es 6x al igual que todos los genotipos masculinos de *A. deliciosa*. El objetivo de este trabajo fue evaluar el efecto del progenitor masculino sobre los porcentajes de semillas viables y plántulas normales logradas. Para ello fue necesario optimizar las condiciones de germinación de semillas a través de la prueba de diferentes tratamientos (aplicación de ácido giberélico, estratificación a 4° C por 1 y 4 meses, y combinación de ambos). Para la evaluación del efecto de los progenitores masculinos SummerFaenza, Chieftain, M52 y M56, se realizó un ensayo de germinación, con semillas obtenidas por cruzamientos controlados, con cuatro repeticiones, y con la aplicación de ácido giberélico y 1 mes de estratificación (condición óptima encontrada). Se observaron diferencias significativas para % de germinación (44 % para M56 *vs.* 29,6 % para Chieftain) y % de plántulas normales (23 % para SummerFaenza *vs.* 3 % para Chieftain). No se encontraron diferencias significativas para tiempo medio de germinación y longitudes de hipocótilo y radícula. Si bien se obtuvieron números variables de plántulas híbridas por combinación de progenitores, se pudo contar con variabilidad genética para iniciar las evaluaciones de los potenciales portainjertos.

MV 23

SELECCIÓN MASAL VISUAL ESTRATIFICADA DE MAÍZ CON ADAPTACIÓN AL VALLE INFERIOR DEL RÍO NEGRO

Rodríguez G.E.^{1,2,3}, N. Salomón^{1,2,3}, F.A. Margiotta^{1,2,3}. ¹Ingeniería Agronómica, Universidad Nacional de Río Negro, Sede Atlántica, Viedma, Río Negro. ²Departamento de Agronomía, Universidad Nacional del Sur, Bahía Blanca. ³INTA Estación Experimental Agropecuaria Valle Inferior del Río Negro.
E-mail: gabyelirodriguez@gmail.com

En el valle inferior del Río Negro existen productores con bajos recursos que no pueden acceder a tecnologías avanzadas (híbridos) lo que implica la compra de semilla todos los años. Por ello se inicia un programa de mejoramiento para obtener una población de maíz de polinización libre adaptada al área de influencia antes citada para que estos productores, amparados por la Ley de Semillas, puedan hacer uso propio de las semillas de maíz de esta población en campañas sucesivas. Se partió de 10 híbridos comerciales que son utilizados por los productores de la zona, sembrados en un Diseño BCA con cuatro repeticiones en INTA IDEVI, provincia de Río Negro. Se aplicó selección masal visual estratificada en los caracteres altura de inserción de la primera espiga, altura de planta, porte erecto y sanidad, con una intensidad del 10 %. En laboratorio se midieron componentes de rendimiento de caracteres cuantitativos: diámetro medio y longitud de mazorca, número de hileras, número de granos por hilera y relación grano/marzo, totalizando 247 plantas. Se empleó una presión de selección del 20 % sobre el componente longitud de mazorca (variable con mayor CV) obteniendo un diferencial de selección de 1,43 cm, siendo 51 las plantas que cumplían con esta condición. La reducción de la varianza fenotípica fue de 40 %. Una mezcla equilibrada de estas serán progenitoras de la siguiente generación (2015-16) las cuales serán sembradas en forma aislada para mantener las condiciones de equilibrio H-W, que se medirá en la siguiente campaña junto con datos fisiológicos de la población.

MV 24

COMPOSICIÓN ACÍDICA EN SEMILLAS DE *Helianthus annuus* NATURALIZADO EN ARGENTINA Y EFECTOS GENÉTICOS DIRECTOS EN CRUZA CON UNA LÍNEA CULTIVADA

Fernández Moroni I.^{1,2}, A. Presotto^{1,2}, M.J. Martínez³, N. Salomón¹, D. Álvarez³, M. Cantamutto⁴. ¹Departamento de Agronomía, Universidad Nacional del Sur. ²CONICET, Bahía Blanca. ³Grupo Mejoramiento Vegetal, INTA EEA Manfredi. ⁴INTA EEA Hilario Ascasubi.
E-mail: fernandez_ivana@yahoo.com.ar

Las poblaciones argentinas ruderales de *Helianthus annuus* (RUD) de Diamante (DIA) y Río Cuarto (RIV) presentan una composición acídica singular del aceite de sus semillas. DIA, RIV, la descendencia autofecundada de la F_1 (S_2), de la S_2 (S_3) de sus cruzamientos con la línea A10 (parental femenino) y la mantenedora B10, fueron cultivadas en un jardín común con el fin de evaluar la variabilidad y el efecto genético directo sobre la composición de los cuatro principales ácidos grasos del aceite de sus semillas. DIA tuvo mayor cantidad de ácido palmítico (C16:0) y esteárico (C18:0) que B10 y RIV, en orden decreciente. En la S_2 de ambos cruzamientos se observó un efecto genético de dominancia por menor contenido de C16:0 y C18:0. DIA tuvo la menor cantidad de ácido oleico (C18:1) y la mayor de linoleico (C18:2), seguida de RIV y B10. La S_2 de DIA mostró efecto de dominancia por menor contenido de C18:1 y mayor de C18:2. En cambio, la S_2 de RIV tuvo valores intermedios entre los parentales, mostrando efectos de aditividad. El fenotipo de la S_3 en ambas cruza fue más parecido a B10 que a las RUD, salvo para C16:0 de RIV, que implicó en algunos casos la reversión de la dominancia observada en la S_2 . Existió variabilidad para el contenido de ácidos grasos entre los materiales vegetales analizados. El efecto genético en la composición de C16:0 y C18:0 en la S_2 fue similar en ambos cruzamientos, mientras que sobre el contenido de C18:1 y C18:2 varió según el parental masculino, lo que se debería a genes modificadores actuando sobre los genes mayores que controlan los ácidos grasos.

MV 25

ÍNDICES DE SELECCIÓN POR RENDIMIENTO Y CALIDAD DE FORRAJE EN HÍBRIDOS DE MAÍZ PARA ENSILAJE

Velazco J.G.¹, P. Rimieri¹. ¹EEA Pergamino INTA, Buenos Aires, Argentina.

E-mail: primieri73o@gmail.com

Un híbrido para silaje debe combinar alto rendimiento de forraje de alta concentración energética con un desempeño consistente a través de ambientes para definir y estabilizar la producción de carne y leche. Las numerosas variables involucradas determinan una compleja elección de híbridos. Una alternativa es el uso de índices que integren a los caracteres asociados al rendimiento de forraje y a la concentración energética. Nuestro objetivo fue proponer y explorar diferentes índices de selección para híbridos forrajeros. En un conjunto de 48 híbridos de maíz graníferos específicos para ensilaje e híbridos bm3, se midió rendimiento de forraje (RF), almidón (%A) y FDN digestible (%FDND) en dos localidades. Se elaboraron 3 índices de selección (I) que combinan el rendimiento y la calidad del forraje. El I1, basado en el modelo MILK2006, estima el rendimiento de leche por hectárea según aporte energético y rendimiento de cada híbrido. Los índices I2 y I3 aquí propuestos se computaron como la suma de las medias de %A, %FDND y RF ponderadas según las correlaciones entre localidades y entre caracteres, respectivamente. En I1 se utilizaron estimaciones del Análisis de Variancia y en I2 e I3 las predicciones BLUP. El ranking de genotipos varió según el índice utilizado. Los 3 índices de selección combinaron información sobre los tres caracteres de distinto modo. Así, I3 sería óptimo cuando los caracteres considerados están altamente correlacionados, mientras que I2 sería superior en regiones agro-ecológicamente diversas con una importante interacción genotipo por ambiente.

MV 26

DESARROLLO DE MARCADORES MOLECULARES ESPECÍFICOS DE GENES QUE CONDICIONAN TOLERANCIA A PULGÓN RUSO EN CEBADA

Tocho E.^{1,2}, M.S. Tacaliti¹, P. Peral Garcia³, A.M. Castro^{1,2}.

¹Cátedra de Genética, Centro de Investigaciones en Sanidad Vegetal (CISAV), Facultad de Ciencias Agrarias y Forestales, UNLP. ²Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y

Técnicas (CONICET), INFIVE. ³Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET)-CONICET.

E-mail: castro.am@gmail.com

Los genes que otorgan tolerancia a las poblaciones argentinas de pulgón ruso del trigo (*Diuraphis noxia*), estuvieron asociados a marcadores moleculares de los cromosomas 1H y 2H en líneas recombinantes doble haploides de cebada (DH), provenientes del cruzamiento de Dominante x Recombinante. La resistencia al áfido está asociada con la persistencia de la clorofila y del área foliar en condiciones de infestación, características asociadas con marcadores moleculares localizados en el cromosoma 2H. Asimismo, en esta región cromosómica se han informado genes de tolerancia al pulgón verde de los cereales y al pulgón de la avena, constituyendo una zona de importancia para la mejora de la resistencia a áfidos en cebada. Los análisis de asociación con los marcadores funcionales ESTs, que mapean en este cromosoma, permitieron identificar al gen UVR8 como posible candidato, que otorga tolerancia a la luz UV. Existen antecedentes que indican que la luz UV-B modula la interacción entre las plantas y los insectos fitófagos. Con el propósito de identificar, validar el gen UVR8 y evaluar las diferencias alélicas entre las líneas DH tolerantes y susceptibles al áfido, se desarrollaron *primers* específicos que permitieron amplificar el fragmento de interés en el ADN. También, se logró amplificar el fragmento en el cDNA obtenido a partir de la transcripción inversa del ARNm, extraído de muestras de cebada con y sin infestación de áfidos. Las amplificaciones logradas están siendo procesadas para su secuenciación.

MV 27

ESTUDIO DE LA VARIABILIDAD MEDIANTE FENOTIPEADO DIGITAL DE CARACTERES ASOCIADOS A LA CALIDAD DE GRANO EN ARVEJA (*Pisum sativum* L.)

Gatti I.¹, M.A. Espósito^{1,2}, E. Cointry¹. ¹Cátedra Mejoramiento Vegetal y Producción de Semillas, Facultad Ciencias Agrarias, UNR. ²EEA INTA Oliveros, Santa Fe.
E-mail: esposito.maria@inta.gob.ar

El cultivo de arveja no dispone de variedades adaptadas con buenos rendimientos y calidad para el mercado y la agroindustria. Para analizar la variabilidad disponible, 103 variedades fueron evaluadas mediante fenotipeado digital para calibre del grano (CG), índice de color (IC) y peso de 100 semillas (P100). Tres muestras de semillas de cada variedad fueron analizadas con el programa *Tomato Analyzer* para calcular IC ($IC = 1.000 \cdot a / (b \cdot L)$) y dos muestras de 100 semillas para medir P100. Se encontraron diferencias significativas al 1 % entre los materiales para CG, IC y P100 ($F=38,1$; $F=55,2$ y $F=22,5$). La Heredabilidad en sentido amplio (H²) fue de 0,95, 0,93 y 0,88 para IC, CG y P100 respectivamente. Las variedades se agruparon según IC: G1 (-40 a -20): semillas oscuras; G2 (-20 a -2): verdes a verde-amarillo; G3 (-2 a 2): amarillas verdosas; G4 (2 a 20): amarillas a anaranjadas y G5 (20 a 40): semillas marrones. En G1 se ubicó la variedad 808, de menor CG. En G2, EI y TURF presentaron los menores y mayores valores para CG y P100 respectivamente. En G3, ZAV2 y ERIK2 fueron las de menor CG y P100 mientras que APA, FACON y MARINA presentaron los mayores valores. En G4, J206 y J1882 son las de menor CG y P100 y MIRANDA y EARLY 30D las de mayores valores. Las variedades con granos marrones (G5) MOSHONG, B826L y J2265 presentaron los menores CG y P100 y KING TUT fue la de mayor CG. La información obtenida permite seleccionar progenitores a utilizar en cruzamientos complejos para la obtención de variedades productivas y con calidad para la industria del enlatado.

MV 28

QTLs DE RESISTENCIA A FUSARIOSIS DE LA ESPIGA Y ACUMULACIÓN DE DEOXYNIVALENOL EN POBLACIÓN DE TRIGO DE ORIGEN ARGENTINO

Staltari S.¹, M.B. Aulicino¹, M.M. Astiz Gassó¹, H. Barca¹, B. Conway², M.C. Molina^{1,3}, J.M. Costa⁴. ¹Instituto Fitotécnico de Santa Catalina, Universidad Nacional de la Plata, Argentina. ²University of Maryland, USA. ³CONICET, Argentina. ⁴USDA, USA.
E-mail: sstaltari77@gmail.com

La fusariosis de la espiga de trigo (FET) es una enfermedad difundida globalmente que provoca pérdidas y contaminaciones con micotoxinas como el deoxynivalenol (DON) en granos y derivados. El empleo de variedades resistentes es la estrategia de control más adecuada. Existen limitadas fuentes de resistencia a FET, principalmente con efecto sobre la acumulación de DON. El genotipo argentino AR5 posee resistencia a FET de origen diferente a la asiática. El objetivo del trabajo fue identificar *QTLs* relacionados con bajos niveles de DON, en una población de 138 RILs derivadas del cruzamiento AR5 x SONALIKA. Las RILs se sembraron a campo en DCA y se determinó contenido de micotoxina DON en los granos cosechados. La población expresó distribución amplia y continua para la acumulación de DON. Se utilizó un 9k SNP chip para las 138 RILs y ambos parentales en el USDA-ARS Fargo, ND. Se construyó un mapa con 311 marcadores, utilizando Kosambi y máxima verosimilitud, constituido por 26 grupos de ligamiento. El mapeo de *QTLs* por intervalo compuesto con el test de permutaciones, detectó 3 *QTLs* significativos. Todos tuvieron efecto aditivo en el sentido del progenitor resistente (AR5). Los *QTLs* ligaron con los marcadores *w4600* del cromosoma 3B, *w3845* del cromosoma 4D, y *w2522* del cromosoma 7D; explicando el 35 %, 10 % y 10 % de la varianza fenotípica total, respectivamente. Estos datos aportan información valiosa sobre las regiones cromosómicas asociadas con la resistencia a acumulación de DON en trigos argentinos y pueden contribuir a la incorporación de este carácter en trigos comerciales.

MV 29

COMPONENTES DE LA VARIANZA EN POBLACIONES NATURALIZADAS DE

Festuca arundinacea SCHREB.

di Santo H.¹, D. Vega¹, E. Grassi¹, E. Castillo¹, A. Ferreira¹, V. Ferreira¹. ¹Genética, Facultad de Agronomía y Veterinaria, UN de Río Cuarto.

E-mail: hdisanto@ayv.unrc.edu.ar

Festuca arundinacea es una forrajera perenne de amplia distribución y adaptabilidad. La producción de materia seca se analizó en diez poblaciones naturalizadas en la región subhúmeda-semiárida argentina y se estimaron los componentes de la varianza. El diseño fue en bloques completos al azar con 24 plantas por población, clonadas en 4 repeticiones y 4 testigos. Se midió la producción de biomasa en tres cortes (1C, 2C, 3C) y la biomasa acumulada (S3C) de cada planta. A partir de los cuadrados medios del ANAVA se calcularon las variancias fenotípica (VF), genotípica (VG) y ambiental (VM) y el grado de determinación genético (GDG) de los caracteres. Los valores medios fueron: $22,1 \pm 13,8$ g.pl⁻¹ para 1C, $32,8 \pm 23,5$ g.pl⁻¹ para 2C, $26,9 \pm 21,8$ g.pl⁻¹ para 3C y $81,2 \pm 49,7$ g.pl⁻¹ para S3C. Las VG fueron superiores a las VM en todos los caracteres. Las poblaciones difirieron en sus valores de GDG (rango: 48,3-88 %). En el 1C, se observaron valores entre 49,4 % y 83,5 %. Las poblaciones 3307-SLU, 3250-BAI y 3305-BAR presentaron valores superiores al 80 %. En el 2C se destacaron las poblaciones 3250-BAI y 3305-BAR con 87,3 % y 81,9 % de GDG, respectivamente. Los GDG promedio del 3C y la S3C presentaron valores altos (75,9 %) y en las poblaciones 3306-CRE, 3018-DP y 3250-BAI se estimaron valores superiores a 80 % en ambos caracteres. Las poblaciones 3250-BAI, 3305-BAR, 3306-CRE y 3018-DP se destacaron por la alta variación genotípica. Los GDG y la heterogeneidad verificada alientan a la búsqueda de genotipos superiores con fines de mejoramiento.

MV 30

TRITÍCEAS HÍBRIDAS: DIFERENCIACIÓN DE LÍNEAS POR APTITUD DE USO

Carena G.¹, H. di Santo¹, E. Castillo¹, A. Ferreira¹, V. Ferreira¹, E. Grassi¹. ¹Genética, Facultad de Agronomía y Veterinaria, UN de Río Cuarto.

Email: egrassi@ayv.unrc.edu.ar

Triticale y tricepiro son cereales interespecíficos con genotipos adaptables a diferentes ambientes y formas de empleo. Con el objetivo de diferenciar líneas por aptitud de uso, se probaron 24 líneas avanzadas de triticale y 4 de tricepiro con fechas de siembra 27/03/14 para caracteres de biomasa y 13/06/14 para caracteres de grano. Diseño: bloques incompletos al azar con 3 repeticiones y 6 testigos. Parcela experimental: 7 surcos de 5m a 0,2m entre hileras. Se determinaron los caracteres fenología, altura, peso de biomasa seca/m² en tres cortes (1C, 2C y 3C) y acumulado hasta hoja bandera (HB), peso de grano/m², peso hectolítrico, peso de 1.000 granos e índice de cosecha (IC). Análisis: ANAVA y prueba de Duncan. La producción media de biomasa en el 1C, 2C, 3C y HB fue: $275,1 \pm 115,7$ g/m², $84,8 \pm 50,7$ g/m², $110,5 \pm 78,5$ g/m² y $1430,9 \pm 550,9$ g/m² respectivamente. El peso medio de grano fue $561,6 \pm 132,4$ g/m². Las diferencias entre las líneas fueron significativas para la mayoría de los caracteres. Dos triticales y un tricepiro resultaron de ciclo largo, diez triticales y dos tricepiros de ciclo corto y las restantes líneas de ciclo intermedio. Cinco líneas se destacaron por su potencial doble propósito, cuatro por su elevada producción forrajera invernal y tres por su rendimiento en grano. C97/82 sobresalió por alto rendimiento en grano y alto IC, C95/88 resultó muy macolladora y con elevado % de macollos fértiles y (37x98) x (60xTeh)/10 presentó elevado peso hectolítrico y de 1.000 granos. El ensayo permitió diferenciar líneas con diferentes aptitudes de uso.

MV 31

EVALUACIÓN DE GENOTIPOS DE PAPA POR TOLERANCIA A SEQUÍA A TRAVÉS DEL CONTENIDO DE PROLINA Y DEL RENDIMIENTO

Tagliotti M.E.¹, M.C. Bedogni¹, M.A. Huarte¹. ¹EEA-INTA Balcarce.

E-mail: tagliotti.martin@inta.gob.ar

La papa (*Solanum tuberosum* spp. *tuberosum*) es susceptible a sequía, limitando así sus áreas de producción. La sensibilidad al estrés hídrico se manifiesta en todos los estadios del cultivo, principalmente durante la fase de tuberización. Una estrategia de las plantas frente a dicho estrés es la acumulación de prolina. El objetivo del trabajo fue caracterizar genotipos de papa frente a estrés hídrico en invernáculo por contenido de prolina en hoja y rendimiento (peso y número de tubérculos). El ensayo se realizó en EEA INTA-Balcarce utilizando 204 genotipos del Plan de Mejoramiento de Papa. Se empleó un diseño aumentado con seis repeticiones para los controles. A los 50 días después de la plantación se iniciaron los tratamientos: sequía (riego a mitad de capacidad de campo, cada 48 hs) y control (riego a capacidad de campo). Se midió la concentración de prolina (nmol/gr) a los 20, 40 y 60 días de iniciado el tratamiento y el rendimiento. El análisis de ambas variables demostró efecto significativo para los tratamientos y para los genotipos. La concentración de prolina con respecto al control se duplicó a los 20 días y se triplicó a los 40 días. A partir de esta última fecha los genotipos no mostraron diferencias significativas. Seis genotipos bajo sequía presentaron una reducción del rendimiento menor al 50 % respecto al control y los mayores contenidos de prolina. La correlación entre el peso del tubérculo y el contenido de prolina a los 40 días fue de 0,58. Estos resultados indicarían que la prolina es un indicador de tolerancia a estrés hídrico en papa.

MV 32

DETERMINACIÓN DEL PARDEAMIENTO ENZIMÁTICO EN PAPAS ANDINAS (*Solanum tuberosum* GRUPO ANDIGENA) DEL NOROESTE ARGENTINO

Monte M.N.¹, M.F. Rey¹, M.F. Carboni¹, S. Sucar¹, M.A.

Castellote¹, P.A. Suárez¹, G.A. Massa¹, S.E. Feingold¹. ¹EEA INTA Balcarce.

E-mail: marce_nm@live.com.ar

El “pardeamiento enzimático” (PE) ocurre en papas (*Solanum tuberosum*) fundamentalmente como consecuencia de la actividad de enzimas polifenol oxidadas. Este proceso hace que los tubérculos al ser cortados, pelados y/o dañados, desarrollen un color marrón oscuro indeseable para la industria y el consumidor. Se ha informado que las variedades nativas presentan bajo PE con respecto a las comerciales; sin embargo, esta característica no ha sido estudiada en detalle en variedades nativas argentinas. El objetivo de este trabajo fue analizar el PE en una colección de variedades de papas andinas (*S. tuberosum* grupo Andigena) del Noroeste Argentino perteneciente al Banco de Germoplasma de Papa y Forrajas de la EEA INTA Balcarce. Se seleccionaron entre dos y seis tubérculos de 66 genotipos cosechados de un ensayo en campo realizado por duplicado en Posta de Hornillos, Jujuy, en el año 2014. Para evaluar el grado de pardeamiento y la diferencia de color se efectuaron mediciones del color de pulpa de los tubérculos con un colorímetro Minolta Chroma Meter CR310 al momento de ser cortados y 60 minutos después. Estas medidas brindan información diferente y complementaria respecto a la evolución del color. El grado de pardeamiento arrojó valores de 0,01 (Cuarentona Colorada) a 8,27 (Sallama) mientras que la diferencia de color osciló entre 1,03 (Churqueña Negra) y 11,04 (Cuarentona). Los resultados obtenidos podrían sentar las bases para la selección de variedades candidatas a ser empleadas en programas de mejoramiento.

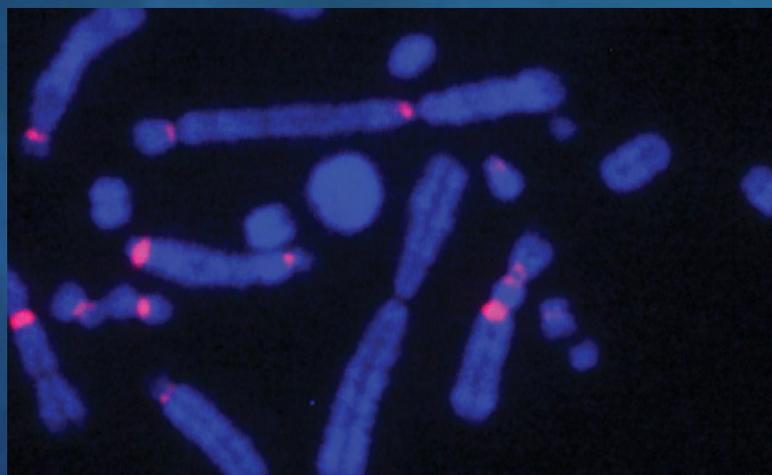
MV 33

RESPUESTA MORFOGÉNICA *in vitro* DE CULTIVARES DULCES DE QUINOA, *Chenopodium quinoa* WILLD CULTIVADOS EN LA PROVINCIA DE JUJUY

Paredes C.M.^{1,2}, L.G. Buitrago². ¹Facultad de Ciencias Agrarias,
Universidad Nacional de Jujuy. ²Proyecto SecTER.
E-mail: claudiaparedes@fca.unju.edu.ar

Los protocolos de cultivo *in vitro* permiten desarrollar plantas completas o emplearse para modelizar el comportamiento de una especie y estudiar su respuesta fisiológica. El objetivo del trabajo fue evaluar factores que determinan el establecimiento *in vitro* de *C. quinoa* mediante a) organogénesis directa y b) embriogénesis somática, empleando como explantos semillas y hojas sobre medios de cultivo semisólidos Murashige y Skoog (MS). En a) se germinaron cultivares Chulpi e Ingapirca en un DCA con diez repeticiones en medios al 100 % (MS100), y al 50 % (MS50) con 3 % de sacarosa, más combinaciones con BAP y AIA al 0,5 %, y medios testigo. Las variables fueron energía y capacidad germinativa. En b) se sembraron en condiciones axénicas, explantes de hojas de cultivares Kamiri, Ingapirca, Real, Cica, Cusi Cusi, y A014, en medios MS, con combinaciones de 2,4 D, y BAP. Se analizó estadísticamente mediante ANOVA y prueba de Duncan ($P \leq 0,05$), estableciendo que existen diferencias significativas del cv. Chulpi en MS100, y en MS50 del cv. Ingapirca, para germinación. Para la regeneración por embriogénesis somática, se obtuvo respuesta del cv. Cusi Cusi al tratamiento MS + 2,4D (2 mg/l), MS + 2,4 D (0,5mg/l) + BAP (0,01mg/l), y MS + 2,4 D (0,5mg/l) + BAP (3 mg/l). Los cv. Real e Ingapirca a tratamientos: MS + 2,4 D (0,5mg/l) + BAP (0,1mg/l) y MS + 2,4 D (0,5mg/l) + (BAP 1 mg/l). No hubo respuesta de los cv. Cica y Kamiri. El porcentaje acumulado de germinación en función del tiempo se graficó demostrando el comportamiento de cada genotipo a las condiciones de cultivo ensayadas.

COMUNICACIONES LIBRES



MUTAGÉNESIS, CARCINOGÉNESIS Y TERATOGENÉNESIS AMBIENTAL

MCTA 1

EVALUACION CITOTÓXICA Y GENOTÓXICA DE MUESTRAS DE AGUA DE SUBEMBALSSES DE LA CIUDAD DE POSADAS (MISIONES, ARGENTINA) MEDIANTE EL TEST DE *Allium*

Maldonado MA¹, JD Caffetti¹, MC Pastori¹. ¹Laboratorio de Citogenética General y Monitoreo Ambiental. Instituto de Biología Subtropical. Universidad Nacional de Misiones. (UNAM-IBS-CONICET).

E-mail: melina_18@hotmail.com

En el año 2011 se produjo un incremento de la cota del río Paraná a la altura de la ciudad de Posadas debido a la actividad programada por la Represa Hidroeléctrica Yacretá. En consecuencia se vio alterado el régimen hidrológico y limnológico de los arroyos urbanos, convirtiéndose en subembalses. Este estudio propone analizar el potencial genotóxico y citotóxico de muestras de agua de diferentes subembalses de la Ciudad de Posadas mediante el test de *Allium*. Para ello, previa detoxificación en agua destilada, se expusieron 5 bulbos de *A. cepa* a cada tratamiento (agua de los arroyos Mártires, Pindapoy y Antonica) y a los controles negativo (agua desmineralizada) y positivo (Etilmetanosulfonato, 10mg/l) durante 120hs. Luego, las raíces fueron fijadas en Farmer y procesadas mediante la técnica de *squash* con orceína lactopropiónica. El daño genotóxico se analizó estimando aberraciones cromosómicas (AC), micronúcleos (MN) y alteraciones nucleares (AN); y la citotoxicidad mediante el Índice Mitótico (IM). El mayor número de AC y MN fue obtenido para los subembalses Antonica y Mártires, observándose diferencias significativas respecto al control negativo solo en el último caso ($p \leq 0,05$). Asimismo, el IM más elevado se registró en Pindapoy con valores significativamente superiores al control negativo. Estos resultados sugieren la presencia de compuestos con potencialidad genotóxica derivados de efluentes urbanos en los sitios mencionados. Además, los elevados IM podrían atribuirse a la eutrofización de los subembalses, que proveen grandes concentraciones de P y N₂.

MCTA 2

GENOTOXICIDAD Y MUTAGENICIDAD INDUCIDA POR AGUA CRUDA TRATADA Y CLORADA EN EL MUNICIPIO DE PAMPLONA, NORTE DE SANTANDER, COLOMBIA

Melendez Gelvez I¹, LY Orozco², A Quijano Parra³, N Villamizar Cote¹. ¹Facultad de Ciencias Básicas, Grupo de Investigación en Biología Molecular. Universidad de Pamplona, Colombia. ²Universidad de Antioquia, Antioquia, Colombia, Grupo de Gestión y Modelación Ambiental ³Grupo de Investigación en química, Universidad de Pamplona, Colombia.

E-mail: imgelvez@unipamplona.edu.co

Es muy posible que las aguas de consumo humano contengan mutágenos y/o carcinógenos, ya que estas pueden contaminarse con sustancias químicas provenientes de la contaminación con agroquímicos, desechos industriales y aguas negras, además, por subproductos de cloración. La planta de potabilización Empopamplona, se abastece de cuatro microcuencas que atraviesan zonas agrícolas donde se utilizan indiscriminadamente pesticidas. Las aguas que surten la planta también pueden contaminarse con desechos domiciliarios y subproductos del proceso de cloración. El estudio contempló la determinación de la mutagenicidad y genotoxicidad en aguas de tres sitios diferentes: Zona 1, agua antes de ingresar a la planta de tratamiento; zona 2, agua después de haber sido tratada y zona 3, agua después de haber sido clorada. Para la determinación de la genotoxicidad, se usó el ensayo cometa con linfocitos de sangre periférica humana. Para el análisis de la mutagenicidad se usó el test de Ames, con las cepas de *Salmonella typhimurium* TA98 y TA100. Cada ensayo se realizó por triplicado. Se utilizó la prueba de ANOVA a una vía para determinar el nivel de significancia entre el tratamiento y control. Los resultados mostraron un incremento significativo de la mutagenicidad y genotoxicidad en los tres sitios analizados ($p < 0,01$), lo que nos evidencia la presencia de compuestos mutagénicos y genotóxicos los cuales pueden constituir un riesgo para la población expuesta, dado que se sabe de la estrecha relación que existe entre la exposición a mutágenos y la aparición de enfermedades como el cáncer.

MCTA 3

MICRONÚCLEOS, PUENTES NUCLEOPLÁSMICOS Y ANOMALÍAS DEL CICLO CELULAR EN CULTIVOS DE LINFOCITOS PROCEDENTES DE UNA POBLACIÓN DE FUMADORES CRÓNICOS

Colagioia E^{1,2}, L López Miranda¹, G Zanier¹, P Fernández Iriarte^{1,3}.

¹Laboratorio de Genética, Departamento de Biología, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad Nacional de Mar del Plata. ²Laboratorio de Citogenética, Asociación de Genética Humana de la Ciudad de Mar del Plata. ³Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Argentina. E-mail: ecolagioia@gmail.com

Para determinar la acción genotóxica del humo de tabaco en la generación de micronúcleos, puentes nucleoplásmicos y ciclos celulares anómalos, se aplicó el test de micronúcleos por bloqueo de citocinesis a una población de 15 fumadores crónicos marplatenses de entre 25 y 62 años de edad. Los cultivos de linfocitos se prepararon a partir de sangre entera y se fijaron extendidos para observación microscópica. Se cotejó cada muestra problema con dos muestras control de no fumadores según sexo y rango etario. En el recuento de 1000 células binucleadas obtenidas con adición de citocalasina-B a los cultivos, se detectó entre fumadores un número más alto de linfocitos micronucleados según el test de la mediana de Kruskal-Wallis independientemente del sexo y de la edad (3 a 1; $P < 0,001$); en un recuento paralelo de 1000 células mononucleadas, el número de linfocitos micronucleados entre fumadores fue aún más elevado con respecto de los controles (13 a 3; $P < 0,001$). La cantidad de puentes nucleoplásmicos fue también mayor entre fumadores con respecto de un control (8 a 3; $P < 0,005$). El análisis de índices de división nuclear y de bloqueo de proliferación en citocinesis reveló el predominio de un ciclo celular proapoptótico indistintamente deprimido en todos los grupos (1,12 para ambos índices; $P > 0,05$). Se verificó por ende daño cromosómico en fumadores por incremento de micronúcleos y en parte de puentes nucleoplásmicos. Se propone asociar un test de micronúcleos por ambos métodos de recuento con análisis de puentes nucleoplásmicos como predictores de potencialidad mutagénica.

MCTA 4

ANÁLISIS DE EXPRESIÓN DEL MIR-708-5P EN OSTEOSARCOMA

Brassesco MS¹, LEA Delsin^{1,2}, PF Fedatto¹, LG Tone¹. ¹Faculdade de Filosofia, Ciências e Letras de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo – São Paulo, Brasil. ²Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo – São Paulo, Brasil.

E-mail: solbrassesco@usp.br

El osteosarcoma (OS) es el tumor óseo primario más frecuente en los niños. A pesar del tratamiento actual, alrededor de 80% de los pacientes que presentan eventos metastásicos al momento del diagnóstico poseen un pronóstico desfavorable. De esa forma, la búsqueda de nuevas dianas terapéuticas y/o marcadores de pronóstico aún es necesaria. Recientemente, diferentes estudios han señalado a la desregulación de microARNs en la carcinogénesis. Así, El presente trabajo tiene como objetivo 1) analizar la expresión de miR-708-5p en muestras tumorales de OS y asociar sus niveles con características clínicas, 2) realizar ensayos funcionales para investigar el papel potencial de este microARN en la patofisiología y progresión tumoral. La expresión de miR-708-5p (RT-qPCR, $n=42$) se encontró significativamente disminuida cuando comparada con la muestra control (hueso normal, $n=5$), y correlacionada con la presencia de metástasis ($p < 0,05$). *In vitro*, la proliferación se redujo significativamente en dos líneas celulares, MG-63 y HOS, después de 96, 120, e 144 horas de la transfección transitoria (control negativo pre-miR y pre-miR-708, Ambion, TX, EEUU). Resultados similares se observaron mediante el ensayo clonogénico. Por otro lado, verificamos un aumento de apoptosis después de 72 horas de la transfección. En conjunto, estos resultados indican que la expresión reducida de miR-708-5p es un evento frecuente en OS y quizás esté implicado en la carcinogénesis como un supresor tumoral.

MCTA 5

DAÑO OXIDATIVO INDUCIDO POR EL HERBICIDA DICAMBA EN *Cnesterodon decemmaculatus*

Ruiz de Arcaute C¹, S Soloneski¹, ML Larramendy¹. ¹Cát. de Citología, Fac. Cs. Naturales y Museo, UNLP, CONICET.
E-mail: sonia_soloneski@hotmail.com

El tratamiento con enzimas de reparación permite la estimación del daño oxidativo introducido en el ADN mediante la detección de bases oxidadas. Banvel®, nombre comercial de una formulación de dicamba (57,7% p.a., Syngenta Agro S.A.) es el tercer herbicida más usado en Argentina para combatir malezas de hoja ancha en cultivos de importancia agroeconómica. En el presente trabajo se calculó la LC5096h en adultos de *C. decemmaculatus* y se analizó genotoxicidad en eritrocitos circulantes mediante el ensayo cometa (EC) y daño oxidativo usando el EC modificado empleando endonucleasas de restricción Fpg y EndoIII. Para el EC se expusieron los individuos a concentraciones de 252, 504 y 756 mg dicamba/L durante 96 h y se utilizó ciclofosfamida (10 mg/L) y agua de red declorinada como controles positivo y negativo, respectivamente. Durante el EC modificado se expusieron ex-vivo células sanguíneas a 252 mg dicamba/L (1 h, 22°C) y se utilizó H₂O₂ (50 µM) como control positivo. De dichos ensayos se determinó una CL5096h de 1707,42 mg dicamba/L. Además, todas las concentraciones del herbicida indujeron rupturas de cadena simple en la molécula de ADN ($p < 0,05$). Luego del tratamiento con las enzimas de restricción se observó un incremento significativo en frecuencia de lesiones en el ADN indicando que dicamba induce oxidación de bases púricas y pirimídicas ($p < 0,05$). Nuestros estudios evidencian que el herbicida hormonal dicamba tiene la capacidad de inducir especies reactivas de oxígeno incrementando la inestabilidad del ADN de células sanguíneas de esta especie autóctona.

MCTA 6

ANÁLISIS DE LA NEUROTOXICIDAD DE LA CIPERMETRINA SOBRE LAS CÉLULAS RETINIANAS DEL PEZ CEBRA (*Danio rerio*)

Paravani EV¹, MF Simoniello², G Poletta², VH Casco¹. ¹LAMAE - Facultad de Ingeniería-UNER y CITER - CONICET - Oro Verde - Entre Ríos, Argentina. ²Cátedra de Toxicología, Farmacología y Bioquímica Legal - FBCB - UNL - Ciudad Universitaria - Santa Fe, Argentina.
E-mail: evparavani@bioingenieria.edu.ar

La cipermetrina (Cyp) es un insecticida de amplio espectro, muy utilizada tanto en aplicaciones agrícolas como domésticas, que combina su excelente capacidad de controlar estos organismos con una postulada baja toxicidad para los mamíferos y otros vertebrados. En el presente trabajo, se analizó el efecto de la Cyp sobre las células retinianas del pez cebrado adulto. Los animales fueron expuestos a 0,3 y 0,6 µg/L de Cyp y al vehículo de disolución del piretroide (grupo control) durante 3, 6, 9 y 12 días. La evaluación se realizó por medio de técnicas histológicas; ensayo cometa (EC) y cambios en la actividad enzimática de CAT y SOD. No se observaron cambios morfológicos en las capas retinianas con 0,3 µg/L, mientras que 0,6 µg/L causaron la desorganización de las capas plexiformes y membrana limitante externa, comenzando a detectarse figuras apoptóticas en la capa de fotorreceptores. Las células de la retina expuestas a ambas concentraciones exhiben incrementos significativos en los índices de daño de ADN a los 9 y 12 días comparados con los respectivos controles. La actividad enzimática también verificó incrementos significativos a los 9 y 12 días con ambas concentraciones. Este aumento se relacionó con el desbalance de las ROS, con la consiguiente generación de estrés oxidativo en las células retinianas. Actualmente se analizan los niveles de expresión génica de ambas enzimas por sqPCR. La información obtenida permite profundizar el estudio de los posibles mecanismos de acción de la Cyp sobre las células neuronales en vertebrados.

MCTA 7

TOXICIDAD CRÓNICA DE UN FORMULADO COMERCIAL DEL ETILEN BIS DITIOCARBAMATO (MANCOZEB) EN *Danio rerio*

Mendoza P¹, T López^{1,2}. ¹Laboratorio de Mutagénesis Carcinogénesis y Teratogénesis Ambiental. Facultad de Ciencias Exactas y Naturales. Universidad Nacional de Asunción – Py. ²Dpto. de Biotecnología. Facultad de Ciencias Exactas y Naturales. Universidad Nacional de Asunción – Paraguay. E-mail: paty_tula@hotmail.com

Paraguay es un país mayoritariamente agrícola, y el uso de varios tipos de fitosanitarios está muy extendido, uno de ellos es el Mancozeb (Etilen bis ditiocarbamato) que es ampliamente utilizado como fungicida por los agricultores de las plantaciones de frutilla. En este trabajo se evalúan los efectos genotóxicos y otras alteraciones nucleares del Mancozeb, en el pez *Danio rerio*. Los peces fueron expuestos durante 14 días a diferentes concentraciones sub-letales del fungicida (2 mg/L, 1 mg/L, 0,5 mg/L, 0,25 mg/L, 0,125 mg/L) disueltos en agua de clorada. Fueron sacrificados por congelamiento, se extrajo la sangre periférica de las branquias, se realizó el extendido, se fijó con etanol y la tinción se realizó por el método de Feulgen. Se determinó la frecuencia de micronúcleo y otras alteraciones nucleares en eritrocitos, contabilizando 1000 células por triplicado en 5 peces por concentración, más los controles positivo con Dicromato de potasio (50 mg/L) y negativo con agua de clorada. El análisis estadístico ANOVA mostró que las diferencias no fueron significativas para la frecuencia de micronúcleos, con una confianza del 0,05. Para células binucleadas y núcleos lobulados, se detectaron diferencias significativas en la sangre del pez, respecto a los controles, lo que indica un efecto citotóxico del Mancozeb.

MCTA 8

EVALUACIÓN CITOTÓXICA DE DOS ESPECIES DE *Allophylus* SP. UTILIZADAS EN PARAGUAY CON FINES MEDICINALES.

Fernandez V¹, ME López Vera¹, D Fernández², N Bobadilla¹, P Mendoza¹, L Ortiz Carvallo¹. ¹Laboratorio de Mutagénesis Carcinogénesis y Teratogénesis Ambiental. Facultad de Ciencias Exactas y Naturales. Universidad Nacional de Asunción – Paraguay. ²Dpto. de Biotecnología. Facultad de Ciencias Exactas y Naturales. Universidad Nacional de Asunción – Paraguay. E-mail: vfernandez@facen.una.py

Se evaluaron los efectos de *Allophylus edulis* (A. St. Hil. Juss. & Cambess) Hieron ex Niederl. y *Allophylus guaraniticus* sobre el ciclo replicativo celular utilizando el *Allium* test. Ambas especies son conocidas en la medicina popular paraguaya como Kok. Para determinar el efecto, se trataron células meristemáticas de *Allium cepa* L. con extractos acuosos preparados con hojas y tallos. Se midió índice mitótico, índice de fases, duración del ciclo celular y la citotoxicidad metabólica. El análisis estadístico fue realizado utilizando por ANOVA, con una confianza del 0,05; de él se concluye que las células tratadas a diferentes concentraciones presentan menor Índice Mitótico durante el mecanismo de replicación celular y mayor índice de profases. Las mitosis se detuvieron en las metafases, lo que alteró su cinética. Se registraron bajos índices de aberraciones cromosómicas. La meta de esta investigación es seleccionar plantas medicinales paraguayas con efecto antimitótico y citotóxico como posibles antitumorales.

MCTA 9

EVALUACIÓN TOXICOLÓGICA DE *Baccharis articulata* (LAM.) PERSOON (ASTERACEAE) EN: *Daphnia magna* STRAUS Y *Allium cepa* L.

López Vera ME¹, V Fernandez¹, T López^{1,2}. ¹Laboratorio de Mutagénesis Carcinogénesis y Teratogénesis Ambiental. Facultad de Ciencias Exactas y Naturales. Universidad Nacional de Asunción – Py. ²Dpto. de Biotecnología. Facultad de Ciencias Exactas y Naturales. Universidad Nacional de Asunción – Paraguay.
E-mail: mariaeva193@gmail.com

Baccharis articulata (Lam) Persoon, de la Familia Asteraceae, es nativa del Paraguay. Sus hojas, tallos y flores son comercializados en los mercados del país y consumidos por la población en infusiones. Se evaluó la actividad tóxica con dos bioensayos: la toxicidad aguda en *Daphnia magna*, y la citotoxicidad y genotoxicidad mediante *Allium* test, exponiéndolos a diferentes dosis del extracto acuoso (10%, 5%, 2,5%, 1,25%, 0,625% y 0,3125%). Ambos ensayos fueron validados con controles negativo y positivo. Los datos fueron analizados con la prueba estadística ANOVA a un nivel de confianza de 0,05 para *Allium* test y Regresión lineal por el método Probit para *D. magna*. El ensayo toxicológico a las 24 hs de exposición arrojó un valor de dosis letal media (DL50) de 17,68 g L⁻¹ con límites de 13,80 – 22,64, al 95%. Se determinó la citotoxicidad de la especie, obteniendo una disminución significativa en los índices mitóticos de los extractos acuosos en relación al control negativo y la reducción en las fases del ciclo celular. El Índice de Aberraciones cromosómicas no fue significativo. Una alteración del ciclo celular y disminución del Índice Mitótico permite determinar la citotoxicidad de la especie que puede ser seleccionada como potencial antitumoral.

MCTA 10

PREVENCIÓN DE LA ANEMIA FERROPÉNICA: COMPARACIÓN DEL DAÑO GENÓMICO PROVOCADO POR DOS TRATAMIENTOS

Gambaro RC¹, AI Seoane¹, G Padula^{1,2}. ¹Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET), Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata-CONICET. ²Facultad de Ciencias Naturales y Museo, Universidad Nacional de La Plata, La Plata, Argentina.
E-mail: giselpadula@conicet.gov.ar

La deficiencia de hierro (DH) es la carencia nutricional más prevalente y la principal causa de anemia a escala mundial. La Sociedad Argentina de Pediatría recomienda comenzar con el tratamiento preventivo antes del cuarto mes de vida a través de la suplementación diaria con sulfato ferroso. A partir de la década del 90, se ha planteado como tratamiento alternativo la suplementación con una dosis semanal única, la cual provocaría menos efectos adversos. En el presente trabajo se propone analizar el daño genómico inducido por ambos tipos de administración del hierro en linfocitos humanos cultivados in vitro. Los linfocitos fueron aislados de donantes sanos con Histopaque y cultivados durante 7 días en 3 frascos: 1- Control negativo; 2- Tratamiento diario (0,13 mg SO₄Fe/día); 3- Tratamiento semanal (0,55 mg SO₄Fe/semanal). Se realizó el Ensayo de Micronúcleos por bloqueo de la citocinesis. Las diferencias fueron evaluadas con 2 (p<0,05). El Índice de División Nuclear mostró una disminución para el tratamiento diario respecto del semanal, el cual presentó el mayor valor, aunque las diferencias no fueron estadísticamente significativas. La frecuencia de micronúcleos resultó significativamente aumentada para el tratamiento diario respecto del semanal y del control negativo (diario vs. semanal p<0,05; diario vs. control p<0,001). No se observaron puentes nucleoplásmicos ni brotes nucleares. Los resultados obtenidos hasta el momento muestran una tendencia a la disminución del daño en los cultivos con tratamiento semanal respecto de los que recibieron tratamiento diario.

MCTA 11

ROL DEL ÁCIDO FÓLICO EN LA SENSIBILIZACIÓN AL TRATAMIENTO CON CARBOPLATINO DE LA LÍNEA HELA

Ponzinibbio MV¹, G Padula^{1,2}, N Nikoloff¹, JC De Luca¹, G Barbisan^{1,2}, C Golijow¹, AI Seoane¹. ¹Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET), Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata-CONICET. ²Facultad de Ciencias Naturales y Museo, Universidad Nacional de La Plata, La Plata, Argentina.
E-mail: aseane@fev.unlp.edu.ar

El cáncer cervical es el segundo cáncer más común entre las mujeres de todo el mundo y es un mal respondedor a los tratamientos quimioterapéuticos actuales. El carboplatino (CP) ha sido utilizado ampliamente en el tratamiento del cáncer cervical. Por otra parte, se ha visto que el ácido fólico (AF) podría facilitar la internalización del CP por medio de la formación de conjugados con este agente. El objetivo del presente trabajo fue comprobar el efecto del folato como modulador de la respuesta celular frente al agente quimioterapéutico carboplatino en células de carcinoma cervical humano (línea celular Hela) cultivadas *in vitro*. Las células se trataron durante 24 hs según el siguiente diseño experimental: 1) Control negativo; 2) AF 900 nM; 3) CP 150 µg/ml; 4) CP + AF. Se evaluó el daño genético por medio del análisis cualitativo del ensayo cometa (cálculo del Índice de Daño) y la viabilidad celular a través del ensayo colorimétrico de MTT. El análisis estadístico se realizó mediante los test de 2 y de Student, respectivamente. El tratamiento con CP no afectó de manera significativa el daño citomolecular y la viabilidad. Los mismos resultados fueron observados con el tratamiento con AF. Por su parte, el tratamiento combinado mostró un incremento significativo en los indicadores de daño genético ($p < 0,05$) y una disminución altamente significativa de la viabilidad celular ($p < 0,01$). Los resultados presentados permitirían sugerir que el AF puede sensibilizar específicamente a las células tumorales, aumentando de forma sinérgica la eficiencia de las terapias tradicionales.

MCTA 12

FRECUENCIAS DE MICRÓNÚCLEOS Y ANOMALÍAS NUCLEARES EN ERITROCITOS, HEPATOCITOS Y CÉLULAS BRANQUIALES DE *Piaractus mesopotamicus* EXPUESTOS A UN HERBICIDA A BASE DE GLIFOSATO

Leveroni FA¹, MC Pastori¹, JD Caffetti¹. ¹Laboratorio de Citogenética General y Monitoreo Ambiental, Fac. Cs. Exactas Qcas. y Naturales, UNAM, IBS, CONICET.
E-mail: flaviaa.leveroni@gmail.com

Los peces son óptimos modelos para evaluar los efectos de herbicidas y otros contaminantes por su capacidad de almacenarlos y metabolizarlos. Si bien la sangre es el tejido más usado en estos estudios, las células de branquias y de hígado son una excelente alternativa ya que ambos son órganos diana para el ingreso y metabolismo de moléculas extrañas. En este trabajo se evaluó el efecto genotóxico del herbicida Roundup® mediante el test de Micronúcleos (MN) y Anomalías Nucleares (AN) en eritrocitos, hepatocitos y células branquiales de *Piaractus mesopotamicus*. Ejemplares de dos criaderos fueron detoxificados y luego expuestos 96 horas a Roundup® (2.75 mg/L). A la par, se realizó un control negativo y otro positivo con Etilmetanosulfonato. Los resultados se analizaron con el test Mann-Whitney para contrastar el tratamiento y sus controles, mientras que se utilizó el test Kruskal-Wallis para la comparación entre tejidos. En todos se hallaron diferencias significativas en la frecuencia de MN y AN respecto al control negativo ($p < 0,05$ y $p < 0,01$), siendo las branquias el más sensible de los tres ($p < 0,01$). Ello podría relacionarse con la biología, fisiología y exigencia en los mecanismos de reparación del ADN en branquias. En contraste, el hígado mostró valores más bajos, lo que puede deberse a su bajo índice mitótico y función detoxificante, promoviendo una eficiente reparación del ADN. Estos resultados muestran que el herbicida a base de glifosato Roundup posee efectos genotóxicos en diversos tejidos de *P. mesopotamicus*, observándose mayor susceptibilidad en branquias.

MCTA 13

POSIBLE MECANISMO DE GENOTOXICIDAD DEL INSECTICIDA IMIDACLOPRID.C FRECUENCIA DE MICRONÚCLEOS Y ANORMALIDADES NUCLEARES EN EL PEZ *Australoheros facetus*

Iturburu FG¹, AC Crupkin², AM Panzeri³, ML Menone¹. ¹Instituto de Investigaciones Marinas y Costeras (IIMyC, CONICET/ UNMdP). ²Universidad Nacional de Mar del Plata, FCEyN, Depto. Cs. Marinas, Laboratorio Ecotoxicología. ³Universidad Nacional de Mar del Plata, FCEyN, Depto. de Biología, Laboratorio de Genética.

E-mail: fernando.g.iturburu@gmail.com

El Imidacloprid (IMI) es un insecticida ampliamente utilizado en la agricultura. Se han descrito procesos genotóxicos en diversos organismos expuestos a IMI, tales como anfibios y mamíferos. El objetivo de este trabajo fue evaluar efectos genotóxicos, a través de la frecuencia de micronúcleos (MN) clasificados por tamaño y otras anormalidades nucleares (AN) en el pez dulceacuícola *Australoheros facetus*. Se realizó una curva de concentración- respuesta (n=6) utilizando las concentraciones 1, 10, 100 y 1000 µg/ L IMI por 24 h, así como una curva de tiempo- respuesta durante 24, 48 y 72 h utilizando la concentración de 10 µg/ L IMI. Se realizaron controles negativos en ambas curvas, y un control positivo de 50 mg/ L metil metanosulfonato (MMS). Los MN se clasificaron en MN de tamaño pequeño (de diámetro menor al 25 % del núcleo principal) y MN de tamaño grande (diámetro mayor al 25 % del núcleo principal); relacionados con fragmentación del ADN y problemas en la formación del huso acromático, respectivamente. En la curva de concentración- respuesta, se observó un incremento en la frecuencia de MN pequeños, así como en las AN “blebbed”, a concentraciones de 100 y 1000 µg/ L IMI y de 10 µg/ L respectivamente. En la curva de tiempo- respuesta no se observaron cambios en la frecuencia de los biomarcadores entre los controles negativos, ni entre los tratamientos con IMI en comparación a sus respectivos controles. Los resultados de este trabajo alertan sobre posibles efectos genotóxicos del IMI en *A. facetus*, y sugieren el mecanismo de clastogenicidad.



BAG
Journal of Basic & Applied Genetics