

(Formerly MENDELIANA)



September 2020
Volumen XXXI
No. 1 (suppl.)
E-ISSN: 1852-6322

BAG

**Journal of Basic
& Applied Genetics**



Journal of the Argentine Society of Genetics
Revista de la Sociedad Argentina de Genética

www.sag.org.ar/jbag
Buenos Aires, Argentina

BAG

Journal of Basic & Applied Genetics

V. XXXI – No. 1 (suppl.)

September 2020

Included in:



Cited by:



Comité Editorial

Editor General:

Dra. Elsa L. Camadro

Facultad de Ciencias Agrarias
Universidad Nacional de Mar del Plata
Consejo Nacional de Investigaciones
Científicas y Técnicas
Balcarce, Argentina
camadro.elsa@inta.gob.ar

Editores Asociados:

Citogenética Animal

Dra. Liliana M. Mola

Departamento de Ecología, Genética y Evolución. Facultad de Ciencias Exactas y Naturales. Universidad Nacional de Buenos Aires. Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. Buenos Aires, Argentina
limola@ege.fcen.uba.ar

Citogenética Vegetal

Dr. Julio R. Daviña

Instituto de Biología Subtropical. Universidad Nacional de Misiones. Posadas, Argentina
juliodavina@fceqyn.unam.edu.ar

Genética de Poblaciones y Evolución

Dr. Juan César Vilardi

Departamento de Ecología, Genética y Evolución. Facultad de Ciencias Exactas y Naturales. Universidad Nacional de Buenos Aires. Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. Buenos Aires, Argentina
vilardi@bg.fcen.uba.ar

Genética Humana, Médica y Citogenética

Dra. Silvia Adela Ávila

Hospital Castro Rendón. Universidad Nacional del Comahue. Neuquén, Argentina.
silvia347@gmail.com

Dra. María Inés Echeverría

Instituto de Genética. Facultad de Ciencias Médicas. Universidad Nacional de Cuyo. Mendoza, Argentina
miecheve@fcm.uncu.edu.ar

Dr. José Arturo Prada Oliveira

Facultad de Medicina. Departamento de Anatomía Humana y Embriología. Universidad de Cádiz. Cádiz, España
arturo.prada@uca.es

Dr. Bernardo Bertoni Jara

Facultad de Medicina. Universidad de la República, Montevideo, República Oriental del Uruguay
bbertoni@fmed.edu.uy

Genética Molecular (Animal)

Dr. Guillermo Giovambattista

Instituto de Genética Veterinaria. Facultad de Ciencias Veterinarias. Universidad Nacional de La Plata. Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas La Plata, Argentina
ggiovam@fcv.unlp.edu.ar

Genética Molecular (Vegetal)

Dr. Alberto Acevedo

Centro de Investigación de Recursos Naturales. Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria. Castelar, Argentina
acevedo.alberto@inta.gob.ar

Dr. Andrés Zambelli

Facultad de Ciencias Agrarias. Universidad Nacional de Mar del Plata. Balcarce, Argentina
andres.zambelli@mdp.edu.ar

Genética y Mejoramiento Animal

Dra. Liliana A. Picardi

Facultad de Ciencias Agrarias. Universidad Nacional de Rosario. Zavalla, Argentina
lpicardi@unr.edu.ar

Dra. María Inés Oyarzábal

Facultad de Ciencias Veterinarias. Universidad Nacional de Rosario. Rosario, Argentina
moyazabr@unr.edu.ar

Genética y Mejoramiento Genético Vegetal

Dra. Natalia Bonamico

Facultad de Agronomía y Veterinaria. Universidad Nacional de Río Cuarto. Río Cuarto, Argentina
nbonamico@ayv.unrc.edu.ar

Dr. Ricardo W. Masuelli

Facultad de Ciencias Agrarias. Universidad Nacional de Cuyo. Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. Mendoza, Argentina
rmasuelli@fca.uncu.edu.ar

Dr. Rodomiro Ortiz

Department of Plant Breeding. Swedish University of Agricultural Science. Uppsala, Suecia.
rodomiro.ortiz@slu.se

Dra. Mónica Poverene

Departamento de Agronomía. Universidad Nacional del Sur. Bahía Blanca, Argentina
poverene@criba.edu.ar

Dr. Pedro Rimieri

Profesional Asociado, Asesor Científico – Técnico. Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, Pergamino, Buenos Aires, Argentina

Mutagénesis

Dr. Alejandro D. Bolzán

Laboratorio de Citogenética y Mutagénesis. Instituto Multidisciplinario de Biología Celular. Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. La Plata, Argentina.
abolzan@imbice.gov.ar

Mutaciones Inducidas en Mejoramiento Vegetal

Ing. Agr. (M.Sc.) Alberto Raúl Prina

Instituto de Genética "Ewald A. Favret". Centro de Investigación en Ciencias Veterinarias y Agronómicas. Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria. Castelar, Argentina.
prina.albertoraul@inta.gob.ar

Consultores Estadísticos:

Dr. David Almorza

Facultad de Ciencias del Trabajo, Departamento de Estadística e Investigación Operativa. Universidad de Cádiz. Cádiz, España
david.almorza@uca.es

Dra. María Purificación Galindo Villardón

Facultad Medicina, Campus Miguel de Unamuno. Universidad de Salamanca. Salamanca, España
pgalindo@usal.es

Secretaría de Redacción:

Dra. María de las Mercedes Echeverría

Facultad de Ciencias Agrarias. Universidad Nacional de Mar del Plata. Balcarce, Argentina
mecheverria@mdp.edu.ar

Diseño y maquetación:

Mauro Salerno

maurosalerano92@gmail.com

Corrección de estilo:

Dr. Mariano Santini

marianosantini@yahoo.com.ar

Imagen de tapa:

Amanecer en el Iberá®

J. Federico Maune

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

XLVIII

Congreso Argentino de Genética



Modalidad virtual

24 al 26 de septiembre de 2020



SAG

**Sociedad
Argentina
de Genética**

50° ANIVERSARIO

1969-2019

Comité Científico

Dra. Angela R. Solano

Instituto de Investigaciones Biomédicas, Facultad de Medicina, Universidad de Buenos Aires – Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas. Buenos Aires, Argentina.

Dra. Lucila I. Hinrichsen

Instituto de Genética Experimental, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Rosario. Rosario, Santa Fe, Argentina.

Dra. María de las Mercedes Echeverría

Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata. Balcarce, Buenos Aires, Argentina

Dr. Pablo Gustavo Mele

Instituto de Investigaciones Biomédicas, Facultad de Medicina, Universidad de Buenos Aires – Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. Buenos Aires, Argentina.

Bq. Fernanda Soledad Jalil

Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas. Buenos Aires, Argentina.

Ing. Agr. María Irma de las Mercedes Hidalgo

Instituto de Botánica del Nordeste, Universidad Nacional del Nordeste. Corrientes, Argentina.

Dra. Ariela Freya Fundia

Instituto de Medicina Experimental, Facultad de Medicina, Universidad de Buenos Aires – Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. Academia Nacional de Medicina. Buenos Aires, Argentina.

Dra. María Agustina Raschia

Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de La Plata. Instituto E.A. Favret, Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, Hurlingham. Buenos Aires, Argentina.

Dra. Ana Isabel Honfi

Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones. Instituto de Biología Subtropical Universidad Nacional de Misiones – Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. Posadas, Misiones, Argentina.

Dra. María Soledad Ureta

Departamento de Agronomía, Universidad Nacional del Sur. Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina.

Dr. Pedro Rimieri

Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, Pergamino. Buenos Aires, Argentina.

Auspiciantes



Patrocinadores



Contenidos

9	CONFERENCIAS	6
16	SIMPOSIOS	6
46	ESPACIO JOVEN	6
52	COMUNICACIONES LIBRES	6
52	CA. CITOGENÉTICA ANIMAL	
57	CH. CITOGENÉTICA HUMANA	
61	CV. CITOGENÉTICA VEGETAL	
65	GMO. GENÉTICA DE MICROORGANISMOS	
70	GPE. GENÉTICA DE POBLACIONES Y EVOLUCIÓN	
82	GH. GENÉTICA HUMANA	
88	GM. GENÉTICA MÉDICA	
97	GV. GENÉTICA VEGETAL	
103	GEDU. GENÉTICA Y EDUCACIÓN	
107	GMA. GENÉTICA Y MEJORAMIENTO ANIMAL	
110	GGM. GENÓMICA Y GENÉTICA MOLECULAR	
123	MV. MEJORAMIENTO VEGETAL	
146	MCTA. MUTAGÉNESIS, CARCINOGENESIS Y TERATOGENESIS AMBIENTAL	

CONFERENCIAS

Conferencia plenaria “Francisco Saez”

FILOGEOGRAFÍA ECOLÓGICA Y MODELOS COALESCENTES SUGIEREN UNA EXPANSIÓN POBLACIONAL LINEAL DE *Anastrepha fraterculus* (TEPHRITIDAE) DESDE HACE 2500 AÑOS

Vilardi J.C.I. IIEGEBA (UBA-CONICET), Buenos Aires, Argentina.
vilardiil0@gmail.com

Anastrepha fraterculus es un complejo de especies sinmórficas que comprende al menos ocho entidades biológicas diferentes. Las poblaciones de Argentina pertenecerían al morfotipo “Brasilero-1”, presente en las regiones subtropicales del noreste y noroeste, con clima cálido y húmedo. En nuestro laboratorio se analizó la variabilidad de un fragmento (417 pb) del gen mitocondrial *COII*. Inicialmente no se encontró una asociación entre la variabilidad haplotípica y la distribución geográfica. Sin embargo, la disponibilidad de herramientas informáticas permite la integración de datos moleculares, geográficos y ambientales dentro del marco de modelos que logran una mejor aproximación al estudio de la genética del paisaje, aplicando modelos coalescentes y análisis bayesianos para realizar un agrupamiento ecológico. Se analizaron siete poblaciones de Argentina y una del sur de Brasil; incluyeron seis variables ambientales consideradas importantes para modelar la distribución de *A. fraterculus*. La evidencia obtenida sugiere que ocurrió una expansión lineal de la población desde hace unos 2500 años. Se identificaron dos clusters, uno incluye poblaciones de Misiones y Jujuy y el otro poblaciones situadas en Pelotas (Brasil), Tucumán, Entre Ríos, San Luis y Buenos Aires. A partir de poblaciones de Misiones la población se habría expandido hacia el sur y el oeste. Esta expansión podría en parte asociarse a factores antrópicos relacionados con la expansión de la cultura Tupi-Guaraní hace 3000–1500 AP.

PLATAFORMA DE *SPEED BREEDING* APLICADA AL PRE-MEJORAMIENTO DE TRIGO

Lombardo L.I. EEA INTA Marcos Juárez, Marcos Juárez, Córdoba, Argentina.
lombardo.lucio@inta.gob.ar

Nuevas tecnologías y disciplinas como son la bioinformática, la secuenciación de última generación y la genómica funcional están permitiendo obtener una amplia y creciente gama de marcadores moleculares de genes de interés agronómico en trigo. Sin embargo, los tiempos biológicos de avance en el mejoramiento convencional limitan considerablemente la velocidad con que la aplicación de estos conocimientos llega a materiales mejorados. En este sentido, existe la necesidad de contar con herramientas para favorecer el avance genético y la selección asistida por marcadores en lapsos de tiempos menores que los obtenidos por el mejoramiento convencional. La técnica de *speed breeding* (mejoramiento acelerado) aporta soluciones para esta problemática. En la EEA Marcos Juárez, sede del programa nacional de mejoramiento de trigo de INTA, se construyó una plataforma de *speed breeding* de bajo presupuesto que se está usando para: a) acortar significativamente los tiempos necesarios para la estabilización de poblaciones segregantes; b) enriquecer líneas estabilizadas con alelos favorables de genes de interés agronómico; y c) dar respuesta a necesidades específicas del programa, como la introgresión de caracteres de difícil visualización a campo. El objetivo de esta disertación es transmitir nuestra experiencia en la temática a otros grupos de trabajo que estén interesados en empezar a utilizarla.

MECANISMOS DE ADAPTACIÓN DE LOS BOVINOS A AMBIENTES EXTREMOS

Giovambattista G.¹. ¹Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET-CONICET-UNLP), Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata (UNLP), La Plata, Buenos Aires, Argentina.
ggiovam@fcv.unlp.edu.ar

Los bovinos domésticos son descendientes del *Bos primigenius*. Este antecesor salvaje tenía una amplia distribución geográfica en Eurasia y norte de África. A partir de los centros de domesticación, los bovinos se dispersaron siguiendo las rutas migratorias humanas, expandiendo aún más su amplia distribución geográfica original. En la actualidad esta especie doméstica se encuentra en todos los continentes con la excepción de la Antártida. Como consecuencia de esto, las poblaciones bovinas tuvieron que adaptarse a una gran variedad de condiciones ambientales, tales como condiciones de hipoxia en mesetas de altura, climas tropicales, áreas desérticas y frías extremas. Los bovinos de estas regiones han desarrollado estrategias fisiológicas y características morfológicas para adaptarse a estas condiciones adversas. La disponibilidad de datos masivos de microarrays de SNPs de mediana y alta densidad y de secuenciación de genomas por NGS, así como, el desarrollo de métodos de análisis, ha permitido identificar regiones y genes asociados a huellas de selección. Por lo tanto, la presente charla se focaliza en la descripción del estado del arte sobre la genética de la adaptación de los bovinos a los diferentes ambientes que habitan. Para tal fin se detallarán las diferentes rutas y genes involucrados en la adaptación en diferentes modelos, tales como los bovinos del Tíbet y del Altiplano Boliviano, razas tropicales y razas de Siberia. Los resultados obtenidos por los diferentes autores han contribuido a incrementar nuestros conocimientos sobre las bases genéticas de la adaptación a diferentes condiciones ambientales y contribuyen a revalorizar los recursos zoogenéticos locales.

Conferencia inaugural

GENÉTICA Y GENÓMICA EN EL TERCER MILENIO

Solano A.R.¹. ¹Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas "Norberto Quirno" (CEMIC). Instituto de Investigaciones Biomédicas (INBIOMED), UBA-CONICET, CABA, Buenos Aires, Argentina.
drsolanangela@gmail.com

Queridos colegas amigos, es un placer inaugurar el 48vo. Congreso Argentino de Genética, nuestra Comisión Directiva y yo les damos la bienvenida a la primera reunión virtual. En las últimas dos décadas la genética y la genómica tuvieron avances extraordinarios, sustentado en el modo transversal en que afecta todas las áreas. Una muestra fehaciente es nuestro Congreso Argentino de Genética que convoca profesionales de la ciencia agropecuaria, entomológica, humana, microbiológica y ciencias básicas de todas estas disciplinas. La genética y la genómica tienen a disposición varias técnicas asombrosas, las cuales pueden ser utilizadas en cualquier escala y a la distancia, pero mantienen una condición inevitable, la necesidad de interpretación de los resultados en manos de expertos en cada área para dar resultados de excelencia, como debe exigirse siempre en la ciencia. Así se van derribando los mitos de la aplicación de la genética que es "menos exacta", o "puede provocar distrés en salud", o "sólo pueden aplicarla los expertos". La interacción entre los profesionales intervinientes cumpliendo cada uno su papel fundamental, es uno de los valores agregados más fructíferos resultantes de la expansión de la genética. Describiré la aplicación en oncología principalmente, su expansión a cardiología y otras áreas, exponiendo los riesgos y los desafíos de esta era. Estará presente la medicina de precisión que nació para no irse, junto a uno de los principales objetivos de cualquier profesión: la posibilidad de prevenir. Con los mejores deseos, dejo inaugurado nuestro 48vo. Congreso de la SAG.

FARMACOGENÉTICA Y FARMACOGENÓMICA: FUNDAMENTOS, DIFICULTADES Y EJEMPLOS DE ÉXITO EN LA IMPLEMENTACIÓN CLÍNICA. ¿ESTAMOS PREPARADOS?

López Fernández L.A.¹. ¹Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón, Madrid, España.

luis.lopez@iisgm.com

La farmacogenética (FG) es una disciplina emergente que estudia las bases genéticas de la variabilidad interindividual en la respuesta a los fármacos con el objeto de optimizar el tratamiento farmacológico y disminuir los efectos adversos de los medicamentos. Tal variabilidad depende, entre otros factores, de variantes genéticas que pueden modificar la expresión y/o la función de enzimas y proteínas que intervienen en la absorción, distribución, metabolización y excreción de los fármacos. Las investigaciones recientes han llevado al descubrimiento de numerosos marcadores con valor pronóstico y predictivo de importancia clínica. El Consorcio “*Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC)*” y la base “*The Pharmacogenomics Knowledge Base (PharmGKB)*”, evalúan sistemáticamente la gran cantidad de información FG y publican la lista de los pares genética-drogas y guías clínicas. Además, entre otras, las agencias reguladoras de medicamentos de Estados Unidos (FDA) y Europa (EMA), incluyen información FG en las etiquetas técnicas de ciertos fármacos. Actualmente se dispone de casi 250 medicamentos con etiquetas farmacogenéticas. A pesar de los importantes avances, lo cierto es que la gran mayoría de la información FG disponible no se aplica de manera generalizada en la práctica clínica. Se presentan ejemplos aplicados y en investigación en farmacogenética para prevenir toxicidad a fármacos.

SARS-CoV-2 Y EL LABORATORIO DE VIROLOGÍA

Videla C.¹. ¹Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas “Norberto Quirno” (CEMIC), CABA, Buenos Aires, Argentina.

cvidela@cemic.edu.ar

En diciembre de 2019, se identificó un nuevo coronavirus el SARS-CoV-2 en casos de neumonía de habitantes de la ciudad de Wuhan, China. El número de casos se incrementó rápidamente extendiéndose a distintos continentes. El 30 de enero la WHO declaró la pandemia. Los casos de SARS-CoV 2 se relacionaron con el mercado de animales marinos de Wuhan, sugiriendo un origen zoonótico, probablemente un salto de especie de murciélago al humano; no está claro aún si intervino un huésped intermediario. Este es el séptimo corona que infecta a humanos después de los conocidos 229E, OC43, NL63 y HKU1 que mayormente producen el resfrío común y los otros dos causantes de neumonías severas, el SARS-CoV (2002-2003) y el más reciente MERS-CoV (2012). La rápida caracterización de este nuevo corona incluyó su aislamiento en cultivo de células, imágenes por microscopía electrónica, secuencia completa del genoma, desarrollo PCRs contra los distintos genes virales, lo que permitió el diagnóstico de la enfermedad, su caracterización y seguimiento y la toma de medidas de control. El estudio de la respuesta inmune surgió como otra alternativa diagnóstica, desarrollándose ensayos para la detección de IgM e IgG que permiten estudiar la respuesta inmune de los infectados y ser aplicadas en ensayos de vacunas y caracterización de inmunoseros. El Laboratorio de Virología acompañó la evolución de este descubrimiento, ya sea optimizando el diagnóstico molecular y serológico, buscando alternativas para los recursos escasos debido a la pandemia y participando en diversos estudios clínicos.

NUEVAS TÉCNICAS DE MEJORAMIENTO APLICADAS A CULTIVOS DE IMPORTANCIA AGRÍCOLA

Kreff, E.D.¹. ¹Pioneer Argentina S.R.L. (Corteva), Buenos Aires, Argentina.
enrique.kreff@corteva.com

La creciente demanda mundial de alimentos, los cambios de paradigmas productivos y las variaciones ambientales son factores que generan desafíos para el desarrollo de cultivos agrícolas mejorados. La demanda de alimentos se encuentra asociada al crecimiento poblacional y a los patrones de consumo. Por otro lado, la producción agrícola es afectada por los paradigmas productivos y por componentes ambientales, como la frecuencia de estreses bióticos y abióticos. Para poder satisfacer esos desafíos del mejoramiento genético debemos identificar procedimientos, tecnologías e innovaciones que nos permitan mejorar la productividad y características nutricionales de los cultivos, así como la expansión de los mismos a nuevas regiones. Dentro de las tecnologías que pueden proveer un efecto positivo en el mejoramiento genético de las plantas se encuentra la edición génica, incluyendo a CRISPR Cas9. La edición génica puede permitir la generación de plantas mejoradas para caracteres que generen alimentos más nutritivos y saludables, con efectos positivos en las personas y el ambiente. Estas tecnologías son un complemento también para mantener o aumentar la tasa de mejoramiento genético para el rendimiento en grano de plantas cultivadas y su adaptación a múltiples geografías y condiciones ambientales. De esta manera, los agricultores y los consumidores pueden ser beneficiados por el acceso a los materiales genéticos que ofrecen un mayor potencial de rendimiento, tolerancia a condiciones de estreses bióticos y abióticos, y características positivas a nivel nutricional y del ambiente.

GENÉTICA DE CAMÉLIDOS SUDAMERICANOS EN LA ERA POST GENÓMICA: LOGROS Y DESAFÍOS

Di Rocco F.¹. ¹IMBICE, Buenos Aires, Argentina.
fdirocco@imbice.gov.ar

Los camélidos sudamericanos comprenden dos especies silvestres, el guanaco y la vicuña, y dos especies domésticas, la llama y la alpaca. Desde su domesticación hace 6000 años, los camélidos han sido un medio de subsistencia para las poblaciones altoandinas. La llama ocupa, aún hoy, un importante rol económico y cultural en la puna argentina donde es criada para la producción de carne y fibra. El color de la fibra determina, junto con el diámetro, su valor comercial. La diversidad de colores que presentan las llamas es una de sus características fenotípicas más llamativa. En otros animales domésticos ya se han identificado la mayoría de las mutaciones genéticas responsables de los distintos colores de pelaje, pero en los camélidos aún no se conocen. El color es un carácter mendeliano sin influencia ambiental. Además, la ruta bioquímica de la síntesis de pigmentos es bien conocida y altamente conservada entre mamíferos. Esto hace que el estudio de genes candidatos resulte una metodología válida para identificar las mutaciones responsables de los diferentes fenotipos de color, sobre todo en especies cuyo genoma no ha sido secuenciado. El objetivo de esta exposición es presentar los avances en el conocimiento de la genética del color en llamas mediante esta estrategia y discutir cómo la reciente publicación de los genomas de las cuatro especies de camélidos y el surgimiento de las técnicas de secuenciación de tercera generación, acelerarán el descubrimiento de las bases moleculares detrás de la variación fenotípica.

APELLIDOS Y ESTRUCTURA GENÉTICA DE LAS POBLACIONES HUMANAS

Dípierrí J.I. ¹Departamento de Genética y Bioantropología, Instituto de Biología de la Altura, Universidad Nacional de Jujuy, San Salvador de Jujuy, Jujuy, Argentina.
jedjujuy@gmail.com

La estructura genética de las poblaciones humanas puede estudiarse con marcadores genéticos, pero también, cuando se tienen en cuenta una serie de asunciones y principios, con un sustituto no biológico de estructura poblacional, la distribución y frecuencia de los apellidos que permite mediante la aplicación del método isonímico, obtener una estimación de la consanguinidad poblacional, asumiendo que todos los individuos portadores del mismo apellido están emparentados al haber heredado este apellido de un antepasado común. Los apellidos constituyen en la actualidad un recurso metodológico importante de la genética de poblaciones humanas ya que permiten, al disponer de información de toda la población, tener una visión global del comportamiento genético y demográfico de la misma, visión que no siempre es posible lograr utilizando otros métodos más costosos, lentos o difíciles de aplicar en un número significativo o importante de individuos como los estudios basados en el análisis genealógico o en marcadores moleculares. La similitud o disimilitud de los perfiles de apellidos en cuanto a su distribución y frecuencia espacial y temporal, permite analizar la estructura genética isonímica de las poblaciones a distintos niveles de su organización administrativa, identificar áreas o subpoblaciones dentro de la misma y evaluar los efectos de la deriva y la migración en la historia de la población. Se presentarán los resultados alcanzados con esta metodología aplicada para analizar la estructura genético-isonímica de países, regiones, fronteras y metrópolis sudamericanas.

COMPORTAMIENTO MEIÓTICO: ¿QUÉ NOS MUESTRAN LOS SISTEMAS HOLOCINÉTICOS DE LOS ARTRÓPODOS?

Mola L.M.I. ¹Facultad Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires-IEGEB (CONICET-UBA).
lilimola@yahoo.com.ar

La meiosis es un tipo de división celular especializada que da lugar a la formación de gametos y comprende dos divisiones consecutivas sin duplicación de DNA entre ambas. Durante la primera división tienen lugar una serie de fenómenos exclusivos: sinapsis (apareamiento), recombinación (cuya expresión citológica son los quiasmas) y segregación de los cromosomas homólogos (división reduccional). Estas características generales se cumplen en los cromosomas monocéntricos. En los artrópodos con cromosomas holocinéticos se describieron algunas variaciones de este comportamiento. La primera división puede ser quiasmática reduccional (pre-reduccional) para los autosomas, mientras que los cromosomas sexuales son asinápticos y segregan de manera ecuacional (post-reduccional), como en los heterópteros. En la primera división los bivalentes pueden presentar quiasmas y dividirse ecuacionalmente, o sea, separando principalmente cromátidas hermanas en vez de homólogos, como en las libélulas y hembras de cóccidos. O bien los cromosomas pueden aparearse pero no presentar quiasmas y dividirse reduccionalmente en la primera división, como en escorpiones bítidos. Otra posibilidad es que los homólogos sean asinápticos en la primera división y se dividan ecuacionalmente, como en machos de cóccidos. Estos grupos de insectos y arácnidos presentan comportamientos meióticos particulares pero no modifican el producto final: la formación de gametos con reducción del número cromosómico de diploide a haploide y con nuevas combinaciones de genes como resultado de la recombinación intra- e intercromosómica.

Conferencia “Ewald A. Favret”

BIOTECNOLOGÍA MODERNA ¿APLICADA AL MEJORAMIENTO DE CEREALES?

Bossio, E.I. Instituto de Genética “E. A. Favret” (IGEAF), CICVyA, INTA. Buenos Aires, Argentina.
bossio.ezequiel@inta.gob.ar

Considerando el concepto básico de biotecnología que implica el empleo de organismos vivos para la obtención bienes o servicios útiles para el hombre, se identifican a lo largo de la historia una amplia lista de aplicación: desde la elaboración de cerveza hasta la utilización de enzimas recombinantes en la industria. Pero en las últimas décadas ha tomado relevancia una variante específica de la biotecnología: la biotecnología moderna, que incluye específicamente a la ingeniería genética y la transferencia de ADN. La biotecnología moderna ha tenido un gran impacto en la agricultura, a través del desarrollo de variedades novedosa en muchos de los principales cultivos: soja, maíz, canola y algodón entre los más destacados por la superficie sembrada. Como se observa, si bien la biotecnología moderna ha tenido un rol relevante en el mejoramiento de algunos cultivos, en otros en cambio la misma ha sido exigua. En este último grupo de cultivos podemos encontrar a prácticamente todos los cereales de producción: trigo, cebada, avena y centeno. Al momento no existen variedades comerciales de estos cereales mejoradas por biotecnología moderna. Una excepción es el maíz: cerca del 100% de la superficie sembrada corresponde a variedades genéticamente modificadas (GM). Esta presentación propone una revisión acerca de la contribución de la biotecnología moderna al mejoramiento de cereales, indagando al mismo tiempo sobre los posibles factores que determinan la situación descrita. Se analizará además si las nuevas herramientas biotecnológicas de reciente aparición podrían ofrecer un nuevo panorama para estos cultivos.

SIMPOSIOS

SIMPOSIO PFIZER

GENÉTICA EN CÁNCER – MEDICINA DE PRECISIÓN

Coordinadora: Solano A.R. Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas "Norberto Quirno" (CEMIC), Nodo Argentino del Proyecto Varioma Humano, Buenos Aires, Argentina.

drsolanoangela@gmail.com

La aplicación de los estudios genéticos dio un sustento impensado a la Medicina de Precisión (MP) ya que el avance metodológico permite un análisis fundamental en el manejo del cáncer con medicamentos específicos para la variante genética asociada. Este simposio está dedicado al cáncer de mama (CM), incluyendo el triple negativo para el cual hay pocas estrategias de tratamiento efectivas y trataremos la aplicación en los casos con variante patogénica en *BRCA1/2* y tratamiento con Talazoparib. Las exposiciones se referirán a este inhibidor de PARP aprobado en pacientes con CM metastásico con variante genética patogénica en línea germinal, aunque en un futuro cercano se extendería a pacientes con variante genética patogénica somática de *BRCA1/2*, y también en genes vinculados a Déficit de Recombinación Homóloga (HRD) asociados a síndromes hereditarios. En la era de la MP, el manejo multidisciplinario es primordial y la incorporación de *Molecular Tumor Board* es fundamental para el uso racional de tecnología y drogas innovadoras. El valor de este simposio es no sólo el conocimiento del tema en cáncer de mama sino la dimensión de asociar mecanismos moleculares asociados a daños genéticos y más allá del tumor específico.

DETECCIÓN, INFORME E INTERPRETACIÓN DE VARIANTES PATOGENICAS EN *BRCA1/2* EN TRATAMIENTO DE CÁNCER DE MAMA

Solano A.R.¹. ¹Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas "Norberto Quirno" (CEMIC), Nodo Argentino del Proyecto Varioma Humano, Buenos Aires, Argentina.

drsolanoangela@gmail.com

Las pruebas genéticas de la línea germinal en cáncer hereditario identifican, desde su descubrimiento (1994, *BRCA1* y 1995, *BRCA2*), a las familias con mayor riesgo de padecer cáncer de mama y asociados. Una aplicación reciente es la detección de medicación específica en presencia de variantes patogénicas en *BRCA1/2*, de las cuales resulta la deficiencia en la reparación homóloga de ADN (HRD) y los tumores devienen sensibles a las moléculas que impiden que la duplicación de ADN se complete. Abordaremos el cáncer de mama, resaltando los de fenotipo triple negativo (receptores estrógenos y progesterona negativos y HER-2-neu no amplificado) y luminal A. Intervienen participantes multidisciplinarios que hacen del éxito una satisfacción compartida: las pacientes son las principales y con más coraje para afrontar el camino que nos espera. El oncólogo detecta las candidatas a ser analizadas para *BRCA1/2* y quien guiará la medicación y evolución. Dado que el análisis se realiza en ADN aislado de sangre, el resultado es de línea germinal, y amerita el estudio familiar para detectar portadores y prevenir que desarrollen cáncer, para lo cual es indispensable un asesoramiento genético. Como en todo análisis, el de *BRCA1/2* es indispensable que tenga una calidad óptima y se logra con los estándares exigidos de profundidad de lectura mínima de 50X en la secuenciación, y controles desde los archivos .BAM que aseguran variantes no listadas en el *variant calling*. Discutiremos las variantes detectadas y los MLPA (análisis de grandes rearrreglos en ambos genes) positivos en este año de estudio.

ASESORAMIENTO GENÉTICO EN ONCOLOGÍA

Mampel A.†. Instituto de Genética, Hospital Universitario, Universidad Nacional de Cuyo, COIR (Centro Oncológico de Integración Regional), Mendoza, Argentina.

mampelalejandra@gmail.com

El Asesoramiento Genético en oncología es considerado en la actualidad una instancia relevante para optimizar el diagnóstico, seguimiento y asesoramiento de los pacientes con alto riesgo de padecer un síndrome de cáncer hereditario. Es indudable que una detallada anamnesis de los antecedentes familiares y fundamentalmente de las neoplasias involucradas, permite definir con precisión, si los afectados o sus familiares son candidatos a estudio molecular y en el caso de serlo, proponer el estudio del gen o panel de genes más apropiado a la situación. Por otro lado, la detección de variantes patogénicas a nivel germinal como somático en genes de alta penetrancia como los BRCA o los involucrados en los mecanismos de reparación del ADN por recombinación homóloga, son en la actualidad una herramienta estratégica con implicancias terapéuticas para los afectados. Por lo tanto, es esencial que el equipo médico involucrado en el diagnóstico, asesoramiento y tratamiento de este grupo de pacientes trabaje en forma interdisciplinaria con el objeto de optimizar las estrategias de diagnóstico, medidas de reducción de riesgo, seguimiento y tratamiento ajustado al perfil genético del probando.

MEDICINA DE PRECISIÓN EN CÁNCER DE MAMA: APLICACIÓN DE LOS ANÁLISIS GENÉTICOS

Petracci, F.†. Instituto Alexander Fleming (I.A.F), Buenos Aires, Argentina.

fpetracci@yahoo.com

La Medicina de Precisión (MP) es fundamental en el manejo de subgrupos específicos de pacientes con cáncer de mama metastásico (CMM). Hoy en día basado en la aprobación para la comercialización por la ANMAT de Talazoparib, Alpelisib y Pembrolizumab, su rol fundamental es en la identificación de pacientes con CMM HER2 negativo con mutación germinal de genes *BRCA1/2*, mutación somática de *PIK3CA* o Inestabilidad Microsatelital, respectivamente. Múltiples estudios se llevan a cabo para expandir el uso de drogas innovadoras más allá de la indicación de aprobación. Talazoparib, inhibidor de PARP aprobado en pacientes con CMM HER2- *BRCA1/2* mutados en línea germinal, se está investigando en pacientes con mutación somática de BRCA, y también en genes vinculados a Déficit de Recombinación Homóloga (HRD) asociados a síndromes hereditarios de cáncer de mama u ovario en línea germinal y somática. Hoy la MP en CMM ha colaborado en la identificación de biomarcadores predictivos positivos, esto es, la identificación de pacientes o tumores con mayores chances de beneficio de drogas *target*. La cuenta pendiente en MP es la identificación de biomarcadores predictivos negativos o de resistencia, que nos permita evitar el uso de drogas específicas (muchas veces con impacto negativo en calidad de vida) y plantear estrategias de tratamiento, y definir una mejor estrategia de tratamiento secuencial con impacto en sobrevida. En la era de la MP, el manejo multidisciplinario es primordial y la incorporación de *Molecular Tumor Board* es fundamental para el uso racional de tecnología y drogas innovadoras.

SIMPOSIO

ECOLOGÍA EVOLUTIVA DE LAS PLANTAS DENTRO DEL SISTEMA AGRÍCOLA

Coordinadores: Ureta M.S.¹, A.D. Presotto¹. ¹Universidad Nacional del Sur, CERZOS-CONICET, Bahía Blanca, Argentina. msureta@uns.edu.ar

Se proponen enfoques evolutivos de la forma en que las plantas interaccionan con el ambiente durante los procesos de adaptación, domesticación y especiación. El cambio climático global y las nuevas reglas en la producción y comercialización de cultivos en un mundo pos-pandemia, determinarán cambios en las actividades de selección y mejoramiento genético. Mediante tres cultivos de importancia en la Argentina, arroz, maíz y girasol, se examinarán aspectos de ecología evolutiva que determinan variables de la producción y formas de selección genética. Arroz: la invasión de los cultivos por formas malezoides del mismo género determina pérdidas en todo el mundo, así como la selección involuntaria por caracteres silvestres. Maíz: las razas locales de maíz en el sur de México, poseen una adaptación fenotípica y genética que permite una mayor producción que las razas no adaptadas. El tiempo de floración y los rasgos fisiológicos parecen ser la base de dicha adaptación. Girasol: existe variación en la respuesta de la floración al fotoperíodo y otras claves ambientales que permitiría desarrollar modelos funcionales para predecir la adaptación al cambio global.

¿REINVENTANDO LA RUEDA? MECANISMOS DE ADAPTACIÓN Y CONVERGENCIA EN LA EVOLUCIÓN DEL ARROZ MALEZA

Caicedo A.¹. ¹University of Massachusetts, Amherst MA, United States of America. caicedo@bio.umass.edu

La invención de la agricultura por parte de los humanos creó un ambiente nuevo y dinámico en el que las malezas oportunistas constantemente están evolucionando. El arroz maleza (*Oryza spp.*), también conocido como arroz rojo, es una maleza que infesta específicamente los cultivos de arroz domesticado (*Oryza sativa*) a nivel mundial. Estudios previos han demostrado que el arroz maleza ha evolucionado varias veces independientemente, a partir de múltiples poblaciones ancestrales, incluyendo variedades de arroz cultivado. A pesar de los diferentes orígenes, todas las poblaciones de arroz maleza poseen rasgos que les permite adaptarse al entorno agrícola y competir agresivamente con el arroz cultivado. Un ejemplo de tal rasgo es la presencia de desgrane fácil, el cual sirve como un mecanismo de dispersión de semillas. Éste es uno de los fenotipos más convergentes entre poblaciones de arroz maleza, a pesar de no estar presente en los ancestros cultivados, debido a la selección humana en contra del desgrane durante la domesticación. Para entender cómo el arroz maleza ha logrado evolucionar fenotipos que facilitan su adaptación a los arrozales, estamos estudiando las bases genéticas y morfológicas de tales rasgos en poblaciones de orígenes independientes. Presentaré hallazgos recientes sobre la morfología celular que facilita el desgrane en arroz maleza y arroz cultivado; nuestro trabajo es buscar los genes que gobiernan este rasgo, y nuestros esfuerzos están orientados a entender cuáles son los fenotipos adaptativos más convergentes en las diferentes poblaciones de arroz maleza.

ADAPTATION IN MAIZE LANDRACES IN MÉXICO

Mercer K.¹. ¹The Ohio State University, Columbus OH, United States of America.
mercer.97@osu.edu

Crop landraces (or traditional varieties) that evolved over time in response to environmental conditions and farmer management can be adapted to their locale. However, they may also possess genetic variation, potentially enabling them to evolve in response to new conditions. We have investigated the degree to which landraces are adapted to their environment of origin, explored the phenotypic and genetic bases of this adaptation, and queried whether landraces have the potential to further adapt. We have focused our attention on maize grown for subsistence by farmers in southern Mexico, a center of crop diversity. In general, landraces are largely locally adapted, so that, under local conditions, local populations tend to produce more grain than non-local ones. Landraces are sensitive to warmer climates, but also tend to outperform improved varieties, especially at high elevations. Flowering time and physiological traits appear to underlie adaptation. Moreover, expression of genes related to biotic and abiotic stress tolerance, including UV-B protection, appear to differentiate highland from lowland maize pools. Finally, we find more variation among populations for phenotypic traits than we do for fitness, although clarifying how variation in fitness shifts across environments will help us understand the future potential for adaptation. Thus, with climate change, we may see a range of responses by these essential crops from maintaining to losing production. Yet, they also contain important genetic diversity that could be leveraged to enhance their climate resilience.

EVOLVING TIMEKEEPERS: THE GENETICS OF NATURAL VARIATION IN DIURNAL AND SEASONAL BIOLOGICAL RHYTHMS

Blackman B.¹. ¹University of California, Berkeley CA, United States of America.
bkblackman@berkeley.edu

Plants live in dynamic yet often predictable environments. Many resources and challenges –including light, temperature, moisture, and pollinators– reliably cycle in availability or intensity on a daily and/or seasonal basis. Plant species have adapted to cope with these cycles by evolving developmental mechanisms that sense and respond to these oscillating cues such that growth and reproduction occur at the most favorable times of day or year. However, because the timing of these environmental cycles changes across the landscape, natural variation in developmental plasticity is maintained within species as populations adapt to their local habitats. My group investigates how and why these responses vary genetically across space and time in crops and wild populations. In my talk, I will discuss how our recent studies of solar tracking by sunflowers (*Helianthus annuus*) implicate the circadian clock and light signaling in the regulation and evolution of this fascinating and complex plant growth behavior. The importance of these mechanisms for determining the eastward orientation and fitness of mature sunflower heads will also be discussed. Finally, I will describe our studies exploring how the photoperiodic regulation of flowering has evolved along a latitudinal gradient such that wild populations keep time with their local growing seasons.

SIMPOSIO

AVANCES E IMPLEMENTACIÓN DE EVALUACIONES GENÉTICAS Y GENÓMICAS EN OVINOS Y BOVINOS

Coordinador: Vozzi A.¹. INTA EEA Chubut, Trelew, Argentina.

vozzi.alejandro@inta.gob.ar

Las evaluaciones genéticas en especies domésticas constituyen el principal insumo de los programas de mejoramiento genético. Modelos estadísticos que utilizan información fenotípica y genealógica de un animal, permiten realizar evaluaciones genéticas y estimar valores de crías y sus precisiones, información fundamental al momento de seleccionar un individuo como progenitor de la próxima generación. Experiencias de programas de mejoramientos utilizando la evaluación genética tradicional (BLUP) son presentadas en el simposio, así como los resultados e impactos logrados. Recientes desarrollos, e implementaciones prácticas de las evaluaciones genómicas determinaron en el desarrollo diversos enfoques estadísticos, modelos de estimación, desarrollo de softwares y herramientas bioinformáticas. Con estos se procesa el gran volumen de información generado por los CHIPS de ADN y traduce esta información en datos procesables que permitan realizar las evaluaciones genómicas. Con un horizonte promisorio y con muchas especies domésticas haciendo uso de las evaluaciones genómicas, el desarrollo de modelos que permitan optimizar las herramientas ya existentes es cada vez más frecuentes para obtener valores genómicos más precisos. Se analizan en el simposio el efecto de identificar relaciones de parentesco perdidas mediante información genómica y el efecto de no considerar la consanguinidad en el cálculo de la precisión, tanto al emplear BLUP tradicional como el *Single Step* GBLUP.

DESCUBRIENDO ANCESTROS Y CONECTANDO PARIENTES EN BASES DE DATOS GENÓMICAS

Nani J.P.^{1,2}, L. Bacheller³, J. Cole², P. VanRaden². ¹INTA Rafaela, Argentina. ²USDA, Agricultural Research Service, Animal Genomics and Improvement Laboratory, Beltsville, MD, United States of America. ³Council on Dairy Cattle Breeding, Bowie, MD, United States of America.

nani.juan@inta.gob.ar

Las estimaciones genéticas dependen de información completa de pedigrí. La confirmación, descubrimiento y corrección de parentescos permiten la creación de pedigrís más completos, lo que a su vez aumenta el número de registros fenotípicos utilizables y la precisión de las predicciones genéticas. Los métodos anteriores buscaban los conflictos entre padres y progenie utilizando SNP. Más recientemente, métodos basados en haplotipos permitieron el descubrimiento de relaciones distantes como abuelos maternos (MGS) y bisabuelos maternos (MGGS). Los MGS y MGGS descubiertos, a menudo no se usaban porque no había información materna para vincularlos. En este estudio se desarrolló un procedimiento automatizado para completar la información de identificación materna faltante, lo que permite utilizar los ancestros descubiertos tanto en la imputación, como en el cálculo de los valores de cría. Se descubrieron 295.136 MGS y 153.909 MGGS de animales sin información materna, para los cuales se agregó una identificación materna virtual. Se evaluó el efecto de completar el pedigrí en la consanguinidad de la progenie, los valores de cría y la confiabilidad. Luego de completar el pedigree usando la identificación materna virtual los valores de cría para rendimiento, consanguinidad y confiabilidad se vieron afectados. El procedimiento desarrollado para completar pedigrís es una herramienta útil para mejorar la precisión de las evaluaciones nacionales e internacionales.

PROOVINO – OVINOS GENÉTICAMENTE SUPERIORES

Giovannini N.¹, J.P. Mueller¹, A.P. Vozzi², D.O. Maizon³, J.M. Alvarez⁴. ¹INTA EEA Bariloche, S.C de Bariloche, Argentina.

²INTA EEA Chubut, Trelew, Argentina. ³INTA EEA Anguil, Santa Rosa, La Pampa, Argentina. ⁴INTA EEA Valle Inferior del Río Negro, Viedma, Argentina.

giovannini.nicolas@inta.gob.ar

ProOvino es el Servicio Nacional de Evaluación Genética de Ovinos. Nació en el año 1991 a partir de un convenio entre el INTA y las principales asociaciones de criadores de ovinos del país. El servicio se basa en utilizar registros productivos individuales, resultados de análisis de muestras de lana, eventualmente datos obtenidos por ultrasonografía y pedigree, para predecir el mérito genético de los animales. Este mérito genético se expresa en forma de Desvíos Esperados en la Progenie (DEPs) y se utiliza para poder identificar los animales superiores para las características económicamente más importantes. Los animales genéticamente superiores luego son seleccionados como futuros reproductores de la cabaña o bien, comercializados con una mayor garantía de producción. Se ha logrado comprobar un considerable progreso genético en peso corporal y en calidad de lanas en plantales que utilizan ProOvino. Durante muchos años también se realizaron pruebas de performance y pruebas de progenie en centrales de prueba y en campos particulares. Esas pruebas sirvieron para convencer a los criadores de la utilidad de las mediciones en las decisiones de selección y de la distorsión en la evaluación genética que genera la preparación de los animales de exposición. Las nuevas tecnologías de evaluación genética están orientadas al uso de información genómica para obtener el mérito genético de los animales. Actualmente, se están realizando estudios del costo-beneficio de la incorporación de evaluación genómica vía ProOvino, en sistemas productivos como los de Argentina.

EVALUACIONES GENÉTICAS DE OVINOS EN URUGUAY: 20 AÑOS DE EXPERIENCIAS

Ciappesoni Scarone C.G.¹, D. Gimeno Cuñarro². ¹Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria (INIA) Las Brujas, Canelones, Uruguay. ²Secretariado Uruguayo de la Lana (SUL), Montevideo, Uruguay.

gciappesoni@inia.org.uy

La mejora genética ovina en Uruguay tiene una larga tradición desde la implementación del sistema de tatuajes (años 30), el *Flock-Testing* (1969), hasta llegar a las evaluaciones genéticas (1994). Actualmente, INIA y SUL en acuerdo con ARU y sus sociedades de criadores, evalúan 12 razas, más de 80 cabañas y 20 características relacionadas con producción y calidad de lana y carne, reproducción y resistencia a parásitos. Ingresan más de 15.000 animales al año formando una base de datos de 400.000 animales. Las razas y las cabañas individuales han conseguido importantes avances reflejado en sus tendencias genéticas. Esto se tradujo en mejoras económicas tangibles para los productores comerciales, llegando a cubrir un 50% de la majada nacional con carneros evaluados genéticamente. Algunas claves del éxito son: a) Trabajo cercano entre productores e instituciones, definiendo los objetivos de selección en conjunto; b) Compromiso y confianza de los cabañeros, con autogestión y encargándose de las conexiones; c) Formación: muchos cabañeros son profesionales o técnicos, además se realizan talleres de actualización por parte de INIA-SUL; y d) Características estrella, como el diámetro de la fibra, o la resistencia a parásitos, han servido como ejemplo y motivadores de la mejora. Es importante que las razas sigan incorporando tecnología en el futuro, repesándose, desarrollando nuevas líneas con cruzamientos, formando núcleos informativos, incluyendo la genómica y nuevas características (e.g. consumo, emisiones de metano), pero basadas siempre en los pilares sociales de estos logros.

EFFECTO DE NO CONSIDERAR LA CONSANGUINIDAD EN EL CÁLCULO DE LA EXACTITUD EN LAS EVALUACIONES GENÉTICAS TRADICIONALES (BLUP) Y *SINGLE STEP* GBLUP

Aguilar I.¹, E.N. Fernandez², A. Blasco³, O. Ravagnolo¹, A. Legarra⁴. ¹Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria (INIA), Montevideo, Uruguay. ²Facultad de Ciencias Agrarias, UNLZ, Buenos Aires, Argentina. ³Universitat Politècnica de València, València, España. ⁴INRA Toulouse, Castanet Tolosan, Francia.
iaguilar@inia.org.uy

En las evaluaciones genéticas BLUP, GBLUP y SSGBLUP, la exactitud definida como la correlación entre el valor cría verdadero y el estimado, se puede obtener para cada individuo a partir de su varianza del error de predicción (VEP) y el coeficiente de consanguinidad (F). Sin embargo, por conveniencia computacional, la consanguinidad a menudo se ignora en dos momentos. Primero, en el cálculo de confiabilidad. En segundo lugar, en la creación de la inversa de la matriz de parentesco. Ambas aproximaciones tienen un efecto en el cálculo de la exactitud y resultan en valores incorrectos. En este trabajo, primero presentamos una revisión de la teoría BLUP y su extensión a SSGBLUP. En segundo lugar, cuantificamos el efecto de ignorar la consanguinidad con datos reales en tres escenarios: evaluación BLUP y SSGBLUP en ganado lechero y BLUP en una línea de conejos cerrada por más de 40 generaciones. Demostramos que ignorar la consanguinidad en la creación de es equivalente a asumir que los animales no consanguíneos son en realidad consanguíneos. Esto da como resultado un aumento de VEP que es insignificante para el ganado lechero pero considerable para conejos. Ignorar la consanguinidad en la confiabilidad conduce a una subestimación de la confiabilidad en BLUP. Para SSGBLUP conduce tanto a subestimación, así como a sobreestimación de la confiabilidad, tanto para animales genotipados como no genotipados. En resumen, recomendamos incluir la consanguinidad tanto en la creación de así como en el cálculo de la confiabilidad.

SIMPOSIO

PORFIRIAS: DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN

Coordinadora: Parera V.E.¹. ¹Centro de Investigaciones sobre Porfirinas y Porfirias, Hospital de Clínicas José de San Martín, CABA, Buenos Aires, Argentina.
vparera14@gmail.com

Las Porfirias son enfermedades poco frecuentes, producidas como consecuencia de una deficiencia específica de alguna enzima del camino metabólico del hemo. Según su sintomatología se clasifican en cutáneas, agudas o mixtas. De las 8 Porfirias posibles, 4 son cutáneas: Porfiria Cutánea Tardía (PCT), Protoporfiria Eritropoyética (PPE), Porfiria Congénita Eritropoyética (PCE) y Porfiria Hepato-Eritropoyética (PHE); 2 agudas: Porfiria Aguda Intermitente (PAI) y Nueva Porfiria Aguda (NPA); 2 mixtas: Porfiria Variegata (PV) y Coproporfiria Hereditaria (CPH). A excepción de la PCT tipo I y III se heredan en forma autosómica dominante o recesiva. Son genéticamente heterogéneas y su manifestación se asocia a varios factores: drogas, hormonas, virus hepatrópicos, sobrecarga de hierro, stress y ayuno. Las Porfirias Cutáneas presentan fotosensibilidad y fragilidad cutánea, ampollas, hiperpigmentación, hipertrichosis. Las Porfirias Agudas presentan el síndrome neuroabdominal: dolor abdominal agudo, náuseas, convulsiones, dolor muscular, parestias, parestesias, confusión mental. Por tener síntomas comunes a otras patologías las Porfirias están subdiagnosticadas. El diagnóstico bioquímico diferencial de las mismas es fundamental tanto para realizar el tratamiento adecuado para el paciente como para la detección e identificación de la mutación en el gen que codifica la enzima afectada responsable de cada Porfiria que nos permite la detección de portadores asintomáticos en cada familia diagnosticada, para evitar la exposición a factores porfirinogénicos que desencadenen la enfermedad.

BIOQUÍMICA DE LAS PORFIRIAS

Melito V.A.¹. ¹Centro de Investigaciones sobre Porfirinas y Porfirias, Hospital de Clínicas José de San Martín, CABA, Buenos Aires, Argentina.

vivi.melito3@gmail.com

El hemo es el grupo prostético de numerosas proteínas. Las Porfirias son consecuencia de una deficiencia parcial y específica, genética o adquirida, de alguna de las enzimas de su biosíntesis. Se produce acumulación y excreción de intermediarios generando un patrón y sintomatología característicos. Existen 8 Porfirias clasificadas en cutáneas, agudas o mixtas. Entre las cutáneas se encuentran la Porphiria Cutánea Tardía, la Protoporfiria Eritropoyética, la Porphiria Congénita Eritropoyética y la Porphiria Hepato-Eritropoyética, todas ellas con elevada producción de diferentes tipos de porfirinas, responsables de las lesiones cutáneas. Entre las agudas, la Porphiria Aguda Intermitente y la Nueva Porphiria Aguda, presentan sobreproducción de ácido 5-aminolevúlico y/o porfobilinógeno vinculados a la sintomatología aguda. Las mixtas: Porphiria Variegata y Coproporfiria Hereditaria pueden presentar acumulación de precursores y/o porfirinas con síntomas agudos y/o cutáneos. Otra clasificación, como hepáticas y eritropoyéticas, se relaciona al tejido principal de expresión de la falla. La manifestación clínica y bioquímica de las Porfirias hepáticas se asocia a factores desencadenantes y/o predisponentes, mientras que en las eritropoyéticas a factores genéticos. El diagnóstico bioquímico diferencial constituye la herramienta fundamental para poder indicar el tratamiento adecuado y permitir la pesquisa genética de los portadores asintomáticos en cada familia afectada. Las Porfirias son enfermedades raras con una prevalencia en la población argentina de 5,5/100000 habitantes.

HERENCIA Y GENÉTICA MOLECULAR DE LAS PORFIRIAS

Varela L.¹. ¹Centro de Investigaciones sobre Porfirinas y Porfirias, Hospital de Clínicas José de San Martín, CABA, Buenos Aires, Argentina.

lauravarela0@gmail.com

Las Porfirias son un grupo de enfermedades metabólicas, generalmente hereditarias, ocasionadas por un déficit de las enzimas que intervienen en la biosíntesis del hemo. Hay ocho tipos de Porphiria, que resultan de la deficiencia de siete de dichas enzimas. Las Porfirias se manifiestan por la combinación de factores genéticos y no genéticos. En cuanto a los factores genéticos, existen mutaciones en los genes relacionados con las enzimas del metabolismo del hemo. Algunas Porfirias se heredan en forma autosómica dominante: Porphiria Aguda Intermitente, Protoporfiria Eritropoyética (PPE), Coproporfiria Hereditaria, Porphiria Variegata y Porphiria Cutánea Tardía (PCT). Otras se heredan con un patrón autosómico recesivo: Porphiria Aguda por deficiencia de ALAD, Porphiria Congénita Eritropoyética y Porphiria Hepatoeritropoyética (PHE). La PCT y la PHE están relacionadas con mutaciones en el gen UROD. Si se hereda una copia alterada del gen UROD se tendrá un mayor riesgo de padecer PCT, y si se heredan dos copias, se desarrollará la PHE. Por último, encontramos casos en los que el patrón de herencia está ligado al cromosoma X, como la PPE causada por mutaciones en el gen ALAS2. También existen Porfirias Duales causadas por defectos en dos enzimas diferentes, las cuales son muy raras y hay muy pocos casos reportados. La detección e identificación de la mutación en el gen que codifica la enzima afectada en el propósito, permite realizar el diagnóstico presintomático para el asesoramiento familiar a fin de evitar el contacto con los agentes desencadenantes de la Porphiria.

CLÍNICA Y GENÉTICA DE LAS PORFIRIAS. PRESENTACIÓN DE CASOS

Tomassi L.M.¹. ¹Hospital Ramos Mejía, CABA, Buenos Aires, Argentina.
tomassiluciamarcela@gmail.com

Las Porfirias son enfermedades graves hereditarias o adquiridas que pueden ser mortales si no son diagnosticadas y tratadas a tiempo. La mortalidad para las formas agudas es importante en países de todo el mundo. Por este motivo, es imprescindible el diagnóstico precoz y el tratamiento de esta patología que se torna sumamente dificultoso fuera de centros altamente especializados multidisciplinarios. Las Porfirias son enfermedades metabólicas que resultan de una deficiencia enzimática parcial primaria de alguna de las enzimas del camino metabólico del hemo. Independientemente de su origen genético o adquirido, los trastornos del metabolismo de las Porfirinas tienen una expresión clínica polimorfa asociada a neuropatías o hepatopatías, llevando incluso a la muerte hasta un 10 % de los casos en las formas agudas. El fundamento del tratamiento en el ataque agudo, desde el enfoque fisiopatológico, es actuar directamente sobre el camino del hemo y de esta forma controlar los desequilibrios producidos por la acumulación de los intermediarios que llevan al desarrollo del ataque. En cuanto a las Porfirias no agudas, la tentativa terapéutica tiene como fin normalizar tanto los niveles de porfirinas plasmáticas como los del hierro sérico. Resulta pues muy importante el diagnóstico precoz, la detección de las formas latentes en las familias y la prevención de estas enfermedades para reducir la morbimortalidad. Se presentarán familias que ilustran las características de estas enfermedades.

CLÍNICA Y GENÉTICA DE LAS PORFIRIAS EN PEDIATRÍA. PRESENTACIÓN DE CASOS

Cazorla, M. B.¹. ¹Hospital Pedro de Elizalde, Dermatología Pediátrica, CABA, Buenos Aires, Argentina.
belcazorla@hotmail.com

Las Porfirias son patologías poco frecuentes y con síntomas inespecíficos que generalmente dificultan el diagnóstico clínico. Se clasifican en hepáticas y eritropoyéticas o en agudas, cutáneas y mixtas. Las eritropoyéticas se manifiestan desde el nacimiento o durante la infancia con herencia autosómica dominante: Protoporfiria Eritropoyética (PPE) o autosómica recesiva: Porfiria Congénita Eritropoyética (PCE) y Porfiria Hepatoeritropoyética (PHE). Las porfirias hepáticas autosómicas dominantes: Porfiria Cutánea Tardía (PCT), Porfiria Aguda Intermitente (PAI), Porfiria Variegata (PV), Coproporfiria Hereditaria (CPH), se desencadenan generalmente en adultos y hay pocos casos descriptos en niños. La PPE es la más común de las Porfirias infantiles y se produce por una deficiencia parcial de la enzima Ferroquelatasa codificada por el gen *FECH*. Clínicamente se caracteriza por fotosensibilidad temprana, con edema, eritema y gran ardor en áreas expuestas, pudiendo desarrollar una complicación hepática. La PCE y la PHE, las más graves y de frecuencia muy baja también han sido diagnosticadas en Argentina. En cuanto a las Porfirias hepáticas, se diagnosticaron casos de PCT, PV y PAI infantiles en nuestro territorio. La dificultad generalizada en el diagnóstico de Porfiria, es aún más significativa en pacientes pediátricos. El diagnóstico temprano de estos casos minimiza el riesgo de complicaciones asociadas. Su descripción clínica, facilita el diagnóstico diferencial de Porfiria y las posibilidades terapéuticas a aplicar en cada caso. Se presentarán casos de PPE, PCT, PHE y PV.

SIMPOSIO

MEJORAMIENTO GENÉTICO DE ESPECIES FRUTÍCOLAS Y ORNAMENTALES

Coordinador: Schrauf G.E.†. †Facultad de Agronomía, UBA, CABA, Argentina.
gschrauf@agro.uba.ar

El Simposio describirá avances en temáticas muy relevantes y en las cuales el mejoramiento genético tiene un papel clave para cumplir. La Argentina tiene una enorme diversidad de plantas con valor ornamental, muy apreciadas en el mundo. El desarrollo de conocimientos básicos sobre estas especies y la generación de nuevas variantes permitirá disfrutar el “arte” de la naturaleza en colores, olores y morfologías. Huanglongbing (HLB) es una enfermedad bacteriana que está destruyendo las plantaciones de cítricos del mundo, ya siendo muy relevante en Brasil. En el Simposio se mostrarán importantes avances en el desarrollo de materiales resistentes aplicando tecnologías génicas. Mientras que la presentación del primer cultivar de Arándano desarrollado por un programa de mejoramiento genético, se mostrarán los pasos desde la búsqueda de variabilidad, la elaboración de criterios de selección y evaluación y la obtención de un material en el que confluyen alta producción, vida postcosecha y un alto valor organoléptico.

MEJORAMIENTO GENÉTICO DE PLANTAS ORNAMENTALES NATIVAS DE ARGENTINA

Bugallo V.†. †Facultad de Agronomía, Universidad de Buenos Aires. Instituto de Floricultura, INTA, Argentina.
bugallo@agro.uba.ar

El uso de plantas en nuestro entorno posee múltiples beneficios que afectan a las personas directa e indirectamente. En Argentina, la industria de las plantas ornamentales produce alrededor de 220 millones de dólares al año y es fuente de más de 30.000 puestos de trabajo. El germoplasma sudamericano ha sido empleado para el desarrollo de numerosas variedades ornamentales sin que los países de origen reciban beneficio alguno. El Instituto de Floricultura trabaja desde hace 20 años en la obtención de variedades ornamentales a partir de germoplasma nativo. Para ello, se recolectó material vegetal en viajes a lo largo del país donde se pre-seleccionaron las especies, los genotipos más aptos y la mayor variabilidad fenotípica posible. Se obtuvieron variedades en los géneros *Alstroemeria*, *Calibrachoa*, *Glandularia*, *Handroanthus*, *Mecardonia*, *Nierembergia* y *Tecoma*. Otros géneros estudiados fueron *Evolvulus*, *Passiflora*, *Portulaca* y *Salvia*. Los métodos empleados en el mejoramiento involucraron selección en progenies provenientes de cruzamientos entre plantas silvestres y variedades comerciales, intra e inter-específicos, en polinización abierta, inducción de mutaciones y transformación genética. Hasta la fecha, 23 variedades INTA fueron transferidas al sector productivo nacional y cuatro se encuentran en el mercado internacional. La comercialización de estas últimas, aporta beneficios económicos a las provincias que contribuyeron con germoplasma parental para la variedad en cuestión, cumpliendo con el Convenio de Diversidad Biológica.

LA ENFERMEDAD HUANGLONGBING (HLB) PONE EN VILO A LA CITRICULTURA ARGENTINA: ESTRATEGIAS BIOTECNOLÓGICAS PARA MITIGAR EL IMPACTO DE LA ENFERMEDAD EN EL PAÍS

Conti G.^{1,2}, C.A. Reyes³, V. Gardella³, G. Joris⁴, C. Hauteville⁴, M. Vandecaveye⁵, L. Burdyn⁴, A.M. Gochez⁵, C.A. Gomez⁴, N. Almasia¹, V. Nahirñak¹, C. Vázquez Rovere¹, M.L. García³, B.I. Canteros⁵, H.E. Hopp¹. ¹Instituto de Agrobiotecnología y Biología Molecular, CICVyA, INTA-CONICET, Buenos Aires, Argentina. ²Universidad de Buenos Aires, CABA, Argentina. ³Instituto de Biotecnología y Biología Molecular, CONICET-UNLP, Buenos Aires, Argentina. ⁴EEA INTA Concordia, Entre Ríos, Argentina. ⁵EEA INTA Bella Vista, Corrientes, Argentina.
conti.gabriela@inta.gob.ar

La enfermedad Huanglongbing (HLB) constituye la mayor amenaza para el cultivo cítrico a escala mundial. Es causada por una bacteria del género *Candidatus Liberibacter* (CaLas), parásita obligada de floema y transmitida por un insecto vector, el psílido *Diaphorina citri*. En Argentina se han detectado y erradicado más de 450 plantas positivas en provincias con producción cítrica. Como estrategias de manejo, la tecnología génica ofrece alternativas muy promisorias. Entre ellas, la sobreexpresión de péptidos antimicrobianos (AMPs) de origen vegetal, como es el caso de los portainjertos de la variedad Citrangetroyer sobre-expresantes de Snakin-1 de papa (*Solanum tuberosum*), un péptido cuyos efectos antimicrobianos han sido demostrados en otras especies. Se desarrollaron 10 líneas transgénicas sobre-expresantes que mostraron tolerancia a la enfermedad bacteriana *Xanthomonas citri* y que tendrán el potencial de transferir la tolerancia a copas injertadas con variedades comerciales de naranja. Para el desafío de estas plantas frente a CaLas se están solicitando permisos, ya que la bacteria es considerada una plaga cuarentenaria. A su vez, se están empleando otras estrategias enfocadas en el uso de AMPs propios de cítricos y promotores y proteínas que favorecen su acumulación en el floema. Las técnicas de edición génica permitirán además modificar potenciales genes de susceptibilidad. De este modo, el desarrollo de organismos transgénicos, intragénicos y editados, ofrecerá nuevas alternativas de origen nacional para el manejo del HLB y otras bacteriosis de cítricos.

“NAIKE”: EL PRIMER CULTIVAR ARGENTINO DE ARÁNDANO GENERADO POR EL PROGRAMA DE LA FAUBA

Peralta Roa P.L.¹, J.F. Menes¹, J.P. Pellegrini¹, L. Taquini², G.E. Schrauf¹. ¹Facultad de Agronomía, Universidad de Buenos Aires, CABA, Argentina. ²Early Crop S.A.
pperalta@agro.uba.ar

La creciente demanda a nivel internacional en distintos mercados del mundo de Arándanos (*blueberry*), sumado a la apertura a nuevos mercados como China, revela un prometedor futuro para el arándano en Argentina. En este sentido, uno de los desafíos para nuestro país es generar variedades que mejor se adapten a las condiciones agroecológicas locales, muestren altos valores productivos, organolépticos y de vida postcosecha. La Cátedra de Genética de la FAUBA viene desarrollando un programa de mejoramiento genético de la especie desde el año 2009. A partir de cruzamientos y retrocruzamientos entre diferentes materiales genéticos de tipo Southern Highbush, se generaron más de 20000 nuevos genotipos que fueron evaluados en la provincia de Tucumán. De la gran variabilidad obtenida, “Naïke” es el primer cultivar inscripto en el INaSe. Se destaca por concentrar una alta producción en el período de mayor valor económico, sus frutos de excelente sabor, son firmes, lo que posibilita un menor daño en la manipulación durante la cosecha, y posee una larga vida postcosecha. Se desarrolló un protocolo específico y eficiente de micro propagación que permitirá obtener un gran número de plantas en un tiempo razonablemente corto y a costos de producción relativamente reducidos. Se tiene planificada su evaluación en diferentes ambientes productivos de la Argentina. Nuestro programa está en permanente evolución y la generación de nuevos cultivares permitirá incrementar la calidad de la producción argentina de arándanos, imprescindible para estar presente en los exigentes mercados de exportación.

SIMPOSIO

GENÉTICA Y REGULACIÓN DE PRODUCTOS DERIVADOS DE LA BIOTECNOLOGÍA MODERNA

Coordinador: Pratta, G¹. ¹Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR), Facultad de Ciencias Agrarias (FCA), Universidad Nacional de Rosario (UNR), CONICET, Rosario, Argentina.

APORTES DE LA GENÉTICA PARA LA CONSTRUCCIÓN DE UN MARCO NORMATIVO APLICADO A LA REGULACIÓN DE PRODUCTOS BIOTECNOLÓGICOS

Pratta, G¹. ¹Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR), Facultad de Ciencias Agrarias (FCA), Universidad Nacional de Rosario (UNR), CONICET, Rosario, Argentina.
gpratta@unr.edu.ar

Los productos derivados de la Biotecnología moderna tienen actualmente un alto impacto en la economía del país. Desde 1996, en relación a agricultura, Argentina produce soja transgénica, incorporando luego maíz genéticamente modificado a los diferentes sistemas de producción. El rango de técnicas que permiten obtener bienes y servicios desarrollados en este contexto científico-tecnológico se ha ampliado, habiéndose creado un marco regulatorio teniendo en cuenta conocimientos de la Genética en sus diferentes niveles y aplicaciones (molecular, mendeliana, poblacional, cuantitativa, mejoramiento vegetal, animal y de microorganismos, enfoques ómicos y bioinformáticos). El objetivo de esta ponencia es describir brevemente los aportes de la Genética al marco regulatorio de aplicación en Argentina, contribuyendo a la discusión del Simposio en un entorno académico de multidisciplinariedad. A modo de ejemplo, en la regulación de cultivos OGM resistentes a herbicidas, se deben tener en cuenta los efectos probables de la selección, la mutación, la migración, la deriva génica y la endocría sobre la modificación de las frecuencias de los alelos que confieren resistencia en las malezas, de forma de contribuir a un manejo sustentable de la tecnología involucrada.

NORMATIVA ACTUAL EN ARGENTINA PARA LOS PRODUCTOS DERIVADOS DE LA BIOTECNOLOGÍA: QUÉ Y CÓMO SE REGULA

Lewi D.M.¹. ¹Ministerio de Agricultura, Ganadería y Pesca, Buenos Aires, Argentina.
dlewi@magyp.gob.ar

Los productos derivados de la Biotecnología Moderna tienen su marco normativo en la Argentina cuyo inicio data de 1991 con la conformación de la CONABIA (Comisión Nacional Asesora en Biotecnología Agropecuaria). La evaluación de los Organismos Genéticamente Modificados (OGM) consiste en tres instancias que tienen lugar en el ámbito del Ministerio de Agricultura, Ganadería y Pesca de la Nación: a) la evaluación de riesgo ambiental en el agroecosistema, abordada por CONABIA y la Dirección de Biotecnología; b) la evaluación de aptitud alimentaria, realizada por el Comité específico en SENASA; y c) el análisis de impacto en los mercados agropecuarios. Por su parte, los productos derivados de las nuevas técnicas de mejoramiento (NBT por sus siglas en inglés), dentro de los cuales se encuentran los desarrollos que aplican la tecnología de edición génica, son abordados por una normativa que establece el estatus regulatorio de los mismos y determina si son o no son OGM. Se debe destacar que nuestro país fue pionero en generar una normativa al respecto y que luego otros países han tomado los criterios propuestos por Argentina en sus respectivas normativas. En la ponencia se describirán las normativas y criterios que se aplican en la evaluación y se actualizará la información sobre eventos aprobados en Argentina. Se presentarán las actividades que se realizan en la Dirección de Biotecnología y la nueva Área de Innovación, propuesta por la actual gestión.

REGULACIÓN DE PRODUCTOS DERIVADOS DE LA BIOTECNOLOGÍA. PERSPECTIVA DE LA INDUSTRIA DE SEMILLAS

Malacarne M.F.¹. ¹Asociación Semilleros Argentinos, Argentina.
fabiana.malacarne@asa.org.ar

El agro argentino se ha destacado por su alta eficiencia productiva y ha mostrado un rol de liderazgo regional en la adopción de nuevas tecnologías, entre ellas, la biotecnología. En este contexto, la industria semillera tiene capacidad para insertarse en los mercados internacionales y competir con éxito. En el caso de los productos de la biotecnología, si no existiera un marco regulatorio moderno, predecible y basado en ciencia, sería imposible que nuestros productores pudieran acceder a las nuevas tecnologías en semillas al mismo tiempo que otros en el mundo. También ha permitido generar una actividad productiva y de servicios asociados a la producción de semilla de eventos regulados para el hemisferio norte (contra estación). La Resolución de la Secretaría de Alimentos y Bioeconomía N° 44/2019 faculta a la Comisión Nacional Asesora de Biotecnología Agropecuaria (CONABIA) y a la Dirección de Biotecnología del Ministerio de Agricultura, Ganadería y Pesca para el tratamiento y evaluación de expedientes destinados a la producción de semilla de eventos que no tienen aprobación comercial en el país. También intervienen en sus áreas de competencia, el Instituto Nacional de Semillas (INaSe) y el Servicio Nacional de Sanidad y Calidad Agroalimentaria (SENASA) para la importación y exportación de semillas y las inspecciones necesarias durante el ciclo de producción. Esta presentación propone un recorrido del proceso de desarrollo de una variedad vegetal con eventos biotecnológicos y las instancias regulatorias necesarias del mismo hasta llegar al campo del productor.

MANEJO DE MATERIALES REGULADOS – UNA VISIÓN DESDE EL SECTOR PÚBLICO

Bossio E.¹. ¹Instituto de Genética “E.A. Favret”, INTA Hurlingham, Buenos Aires, Argentina.
bossio.ezequiel@inta.gob.ar

La utilización de la biotecnología moderna en el proceso de desarrollo de una variedad vegetal conlleva desafíos adicionales a los que tiene *per se* la obtención de una variedad convencional. Por tratarse de actividades que incluyen OVGM experimentales, es necesario acogerse a la normativa argentina que regula este tipo de desarrollos, con el objetivo de asegurar que los mismos sean seguros para el agroecosistema desde las primeras instancias de ensayos experimentales. El proceso de producción de un OVGM puede, en general, ser disgregado en las siguientes etapas: obtención del evento, pruebas de concepto, incorporación en el correspondiente programa de mejoramiento. Considerando que la mencionada normativa establece que, para realizar experimentaciones a campo y/o en invernadero que impliquen la liberación de OVGM regulados se deberá contar con autorización previa de la Secretaría de Alimentos, Bioeconomía y Desarrollo Productivo (MAGyP), podemos concluir que la mayor parte del proceso de obtención estará regulado. Esta presentación propone una recorrida práctica por las instancias de solicitud de autorización y evaluaciones experimentales en condiciones confinadas –de aislamiento– de materiales regulados, desde la perspectiva de los grupos de investigación que desarrollan actividades en el sector público.

SIMPOSIO

AVANCES, RETOS Y PERSPECTIVAS DEL DIAGNÓSTICO CITOGENÓMICO POR MICROARRAY CROMOSÓMICO

Coordinadora: del Rey G.¹. ¹Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergadá" (CEDIE), CONICET, FEI. Hospital de Niños, CABA, Buenos Aires, Argentina.
graciadelrey@cedie.org.ar

El retraso del desarrollo/discapacidad intelectual es un trastorno del neurodesarrollo que afecta 1-3% de los niños, pudiendo manifestarse conjuntamente con el trastorno del espectro autista (TEA). La genética es compleja e incluye anomalías cromosómicas, variaciones en el número de copias y mutaciones en genes individuales. Desde hace más de una década, la implementación de la hibridización del array genómico comparativo CGH en la práctica clínica, marcó un hito en el diagnóstico de pacientes con estos trastornos genéticos. Aún con la alta prevalencia en la población y los avances en la identificación de genes de riesgo, sólo 15-20% de los pacientes son identificados portadores de un trastorno genómico, a través del array CGH, o secuenciación dirigida de panel de genes o secuenciación de exomas. En este simposio serán enfocados varios aspectos del array CGH, los que permiten detectar variaciones del genoma a nivel de cambios en el número de copias (CNVs, *copy number variants*), microdeleciones y/o microduplicaciones reconocidas como microarreglos cromosómicos, su interpretación y clasificación de variantes. Se considerará la importancia y avances alcanzados por su aplicación en la pesquisa clínica de patologías genéticas, y como soporte para determinados resultados alcanzados por citogenética clásica. La interpretación de la patogenicidad de las variantes requiere integración de recursos bioinformáticos y citogenéticos, en conjunto con un equipo de pediatras, neurólogos, genetistas clínicos, endocrinólogos y biólogos moleculares.

APORTE DE LA INCORPORACIÓN DEL MICROARRAY CROMOSÓMICO AL LABORATORIO DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Espeche L.D.¹. ¹Centro Nacional de Genética Médica- ANLIS Malbrán, CABA, Buenos Aires, Argentina.
luciadespeche@gmail.com

A través de los años la determinación del cariotipo ha sido una herramienta fundamental en el diagnóstico genético. La incorporación de la técnica de microarray cromosómico, que permite la detección de desbalances submicroscópicos a lo largo de todo el genoma, ha incrementado la resolución de las técnicas clásicas de bandedo. Muchos países desarrollados han adoptado esta metodología como el estudio genético inicial en pacientes con trastornos del neurodesarrollo y/o malformaciones congénitas, aumentando la tasa de diagnóstico en un 10-20%. En nuestro país, si bien esta técnica se ha comenzado a utilizar hace algunos años, resulta en un costo elevado, por lo que se realiza luego de la determinación del cariotipo y en casos seleccionados. En este contexto, el análisis de microarrays no sólo es fundamental para la detección de desbalances crípticos, sino que también resulta un complemento de la citogenética clásica para la precisión de puntos de ruptura, identificación de segmentos cromosómicos involucrados en reordenamientos complejos y de cromosomas marcadores. La caracterización molecular de desbalances cromosómicos es clave para la identificación de regiones críticas, genes candidatos que contribuyen al fenotipo y para profundizar en los mecanismos que generan los diferentes reordenamientos. El objetivo de esta presentación es realizar una breve descripción de esta tecnología y presentar diferentes ejemplos para exponer las ventajas de la incorporación del microarray cromosómico en el laboratorio de diagnóstico genético.

MICROARRAY CROMOSÓMICO: AVANCES EN EL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES GENÉTICAS

Zelaya G.†. †Hospital de Pediatría Garrahan, CABA, Buenos Aires, Argentina.
glmzelaya@yahoo.es

El *array*-CGH (a-CGH) es un método diagnóstico altamente efectivo para la detección y caracterización precisa de cambios en el número de copias (CNVs) clínicamente importantes en niños con discapacidad intelectual, retraso global del desarrollo, anomalías congénitas múltiples y trastornos de espectro autista. Actualmente es una prueba de primer orden en el estudio de estos pacientes ya que tiene un rendimiento superior a las pruebas citogenéticas convencionales. La introducción del a-CGH permitió el descubrimiento de múltiples microdeleciones y microduplicaciones nuevas a través del genoma humano, lo cual implica un desafío para determinar la patogenicidad y el impacto clínico que producen estos reordenamientos cromosómicos. En nuestra experiencia la incorporación de la técnica de a-CGH incrementó un 20% la sensibilidad diagnóstica en pacientes con cariotipo normal y permitió una mejor caracterización de las anomalías cromosómicas previamente detectadas en el análisis citogenético con técnica de bandeo G. Asimismo, resultó de utilidad para confirmar deleciones detectadas en paneles de secuenciación masiva. En esta presentación compartiremos los resultados obtenidos desde el año 2017 y mencionaremos algunos casos poco frecuentes que pudieron ser diagnosticados por medio de esta tecnología y la interacción multidisciplinaria de profesionales especializados en citogenética, biología molecular y genética clínica.

DIAGNÓSTICO CITOGENÓMICO EN EL HOSPITAL DE NIÑOS DR. RICARDO GUTIÉRREZ. MODELO DE ATENCIÓN EN RED PARA DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN HOSPITALES PÚBLICOS DE CABA

Casali B.†. †Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutierrez (HNRG). Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergada", CABA, Buenos Aires, Argentina.
bcasali@cedie.org.ar

El diagnóstico citogenómico por *array*CGH es la técnica con mayor rendimiento diagnóstico para estudiar desordenes genómicos. Su aplicación en el estudio de recién nacidos con anomalías congénitas múltiples (ACM) y pacientes con trastornos del neurodesarrollo (TND) ha demostrado que en más del 20% de los casos se asocian a microdeleciones y/o microduplicaciones genómicas. Los consensos internacionales proponen utilizar esta metodología como prueba inicial para el diagnóstico de estas entidades. En el ámbito público de la Salud de CABA no existen redes de trabajo multidisciplinario para abordar el proceso de diagnóstico, asesoramiento genético y seguimiento de estos pacientes de manera integral, con el uso de estas nuevas técnicas. Con la implementación de la técnica de *array*CGH en el HNRG y dentro del marco de un proyecto de investigación traslacional otorgado por el Ministerio de Salud GCBA, presentaremos resultados preliminares de un modelo de atención en red para favorecer el acceso oportuno al diagnóstico citogenómico y asesoramiento genético en RN con anomalías congénitas múltiples y trastornos del neurodesarrollo en dos hospitales públicos de CABA.

ANÁLISIS Y CLASIFICACIÓN DE CNVS PATOGENICAS HALLADAS EN EL ANÁLISIS DE 1600 PACIENTES

Cantarella M.F.¹. ¹GENOS S.A, Argentina.
mflorenciacantarella@gmail.com

La técnica de *Microarray* cromosómico (CMA) es un estudio molecular de hibridación genómica comparativa, que detecta pérdidas y ganancias de regiones clínicamente significativas del genoma humano. El objetivo de esta presentación es describir las alteraciones en el número de copias (CNVs) clasificadas como patogénicas y probablemente patogénicas, detectadas con la técnica de CMA en el análisis de pacientes con discapacidad intelectual (DI) y/o anomalías congénitas. Para la detección de CNVs, se utilizó el test del Kleberg Cytogenetics Laboratory del Baylor College of Medicine, utilizando los *slides* v60K, v8.1.1.4x180K, v8.3.2x400K+SNPs. Dentro de las CNVs patogénicas y probablemente patogénicas observadas, se hallaron tanto variantes asociadas a síndromes de microdelección o microduplicación conocidos como el Síndrome de Di George, Smith Magenis y Kleeftstra, entre otros, como variantes claramente patogénicas aunque no asociadas a ningún síndrome conocido hasta la fecha. También se identificaron al menos dos alteraciones en un mismo paciente, constituyendo derivados cromosómicos o rearrreglos complejos dentro del mismo cromosoma y ganancias o pérdidas que permitieron identificar y caracterizar cromosomas marcadores evidenciados en estudios citogenéticos previos. El estudio de CMA permitió caracterizar la alteración molecular causante del fenotipo y establecer el diagnóstico en pacientes con DI y/o anomalías congénitas, lográndose el correcto asesoramiento genético de las familias implicadas.

SIMPOSIO

REPARACIÓN DEL ADN, ORGANIZACIÓN CROMATÍNICA Y CICLO CELULAR EN CÉLULAS DE MAMÍFEROS

Coordinadora: González-Cid M.¹. ¹Instituto de Medicina Experimental (IMEX). CONICET-Academia Nacional de Medicina (ANM), CABA, Argentina.
margoncid@gmail.com

El mantenimiento de la información genética es crítico para el desarrollo de las funciones celulares normales y para impedir la acumulación de mutaciones. La presencia de lesiones en el ADN, en particular las rupturas de doble cadena (RDC), establece una seria amenaza para la viabilidad celular y pueden llevar al desarrollo tumoral cuando estas lesiones permanecen sin reparar o son reparadas en forma errónea. Las células responden al daño inducido con el arresto del ciclo celular y la activación de los mecanismos de reparación. Varios factores están implicados en regular la respuesta reparadora, como la fase del ciclo celular donde se han producido las RDC y/o la arquitectura de la cromatina alrededor de la misma. Teniendo en cuenta estos aspectos, el simposio se focalizará en analizar la respuesta reparadora de las células de mamíferos ante lesiones inducidas por agentes químicos en relación al estado de condensación de la cromatina, en especial, a nivel de los telómeros y a la fase del ciclo celular. Además, se considerarán las consecuencias de una reparación deficiente causante de aberraciones cromosómicas estructurales. Estos enfoques se desarrollarán empleando diversos métodos de estudio (confocalidad, citometría de flujo, Hibridación *In Situ* Fluorescente, prueba de fibras de ADN, ensayo citoma), lo cual permitirá una evaluación detallada del tema planteado. El conocimiento sobre la respuesta reparadora de las células de mamíferos en diferentes contextos facilitará la comprensión de cómo las alteraciones en estos procesos podrían conducir al desarrollo de un tumor.

REPARACIÓN DE RUPTURAS DE DOBLE CADENA SOBRE EL ADN EN DISTINTOS COMPARTIMENTOS SUB-NUCLEARES EN RESPUESTA A VENENOS DE TOP2

De Campos Nebel M.¹, M.C. Gosso¹, M.F. López Schneider¹, M. González Cid¹. ¹Instituto de Medicina Experimental (IMEX), CABA, Argentina.

mnebel@hematologia.anm.edu.ar

Los venenos de Topoisomerasa II (Top2), entre ellos el etopósido (ETO), inducen rupturas de doble cadena sobre el ADN, manteniendo unida a Top2 a los extremos 5' generados (ccTop2). La remoción de ccTop2 es fundamental para llevar a cabo la reparación del daño, y la Tirosil-ADN-Fosfodiesterasa 1 (TDP1) es una enzima que puede hidrolizar la unión fosfodiester entre el ADN y el residuo tirosina del sitio catalítico de Top2. La cromatina está organizada en dominios, caracterizados por diferentes estados y que resultan en propiedades estructurales y funcionales distintas. La Top2 presenta actividad tanto en dominios eucromáticos (EU) como heterocromáticos (HC). Nuestro objetivo fue estudiar la participación de TDP1 en la reparación de lesiones inducidas por ETO en diferentes compartimentos nucleares. Los resultados demuestran que células silenciadas en TDP1 acumulan mayor cantidad de ccTop2 durante las fases S y G2 del ciclo celular inducidas por ETO. La acumulación de señales de daño (γ H2AX) en ellas fue dependiente de la replicación e independiente de la transcripción. La ausencia de TDP1 resulta además en una cinética de reparación alterada. En células proficientes, la distribución sub-nuclear de TDP1 en respuesta a ETO mostró una asociación preferencial a dominios HC; en particular, a secuencias α -satélites de ADN. Los focos γ H2AX persistentes inducidos por ETO y asociados a HC también fueron incrementados en células deficientes en TDP1. Nuestros resultados sugieren una actividad de reparación de TDP1 focalizada en compartimentos HC en respuesta al daño generado por ETO.

USO DE LA TÉCNICA DE HIBRIDACIÓN *IN SITU* FLUORESCENTE CON Sonda PANTELOMÉRICA PARA EVALUAR A NIVEL CROMOSÓMICO EL DAÑO INDUCIDO EN EL ADN

Bolzán A.¹ ¹Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE). Universidad Nacional de La Plata, La Plata, Buenos Aires, Argentina.

adbolzan64@gmail.com

Las rupturas de cadena doble (RCD) en el ADN son las lesiones fundamentales que subyacen a la formación de las aberraciones cromosómicas. Las RCD inducidas por un mutágeno dado pueden o no ser reparadas por la maquinaria de reparación celular. En caso de ser reparadas, la célula no presentará aberraciones cromosómicas. Sin embargo, cuando las RCD son reparadas en forma deficiente se producen aberraciones cromosómicas estructurales, tales como cromosomas dicéntricos o en anillo, translocaciones y deleciones. Por otra parte, cuando las RCD no son reparadas, conducen a la formación de los llamados “elementos cromosómicos incompletos” (cromosomas incompletos y fragmentos acéntricos terminales), debido a que carecen de uno o ambos telómeros o extremos cromosómicos. Asimismo, existe otra clase de aberraciones cromosómicas, las que involucran específicamente a las secuencias teloméricas e incluyen, fundamentalmente, a las llamadas asociaciones, fusiones, pérdidas y duplicaciones teloméricas. Todas ellas pueden ser identificadas mediante el uso de la técnica de Hibridación *In Situ* Fluorescente (FISH) con sonda pantelomérica (es decir, que identifica simultáneamente a todos los telómeros presentes en los cromosomas de una metafase). En esta ponencia veremos cómo puede utilizarse esta técnica para evaluar cómo se manifiesta a nivel cromosómico el daño inducido en el ADN, haciendo referencia en particular a los estudios llevados a cabo en nuestro laboratorio acerca del daño cromosómico inducido a nivel telomérico en células de mamíferos por compuestos químicos antitumorales.

ANÁLISIS DE LA INDUCCIÓN DE LESIONES Y LAS ACTIVIDADES DE REPARACIÓN DE RUPTURAS DE DOBLE CADENA A LO LARGO DEL CICLO CELULAR

Aznar N.R.¹. ¹CONICET, Instituto de Medicina Experimental (IMEX), CONICET-Academia Nacional de Medicina (ANM), CABA, Argentina.

nessaznar@gmail.com

Las rupturas de doble cadena (DSB) son el tipo de daño al ADN más genotóxico ya que pueden resultar en alteraciones genómicas con un alto riesgo de producir muerte celular o diversas enfermedades como cáncer. En las células de los mamíferos, se estima que ocurren entre diez y cincuenta DSB al día por célula. Estas pueden ser consecuencia de radiaciones ionizantes, especies reactivas de oxígeno, errores en la replicación del ADN o por acción de nucleasas. Con el objetivo de mantener la estabilidad genómica, las células eucariotas responden al daño en el ADN activando vías de señalización que comienzan con el reconocimiento de la zona dañada y la posterior reparación o, en su defecto, la muerte celular. El tipo de mecanismo reparador del daño que las células somáticas utilizan se ve condicionado por varios factores, entre ellos, el tipo de daño y el momento del ciclo celular en el que ocurra. De este modo se pueden encontrar dos grupos principales de reparación en mamíferos, la recombinación homóloga y la unión de extremos no homólogos. Dado que la primera depende directamente de la presencia de su cromátida hermana, su actividad está restringida a las fases S y G2 del ciclo celular, y por esta razón debe existir una estrecha relación entre la regulación y el control de ambos procesos. Este seminario discutirá las diferentes respuestas de reparación de las DSB en eucariotas superiores contextualizadas al momento del ciclo celular en que ocurren, las consecuencias de su accionar, y diversas metodologías empleadas para su estudio.

SIMPOSIO

TOMATE: FISIOLÓGICA, GENÉTICA Y EPIGENÉTICA APLICADAS A SU MEJORAMIENTO

Coordinadores: Schrauf G.E.¹, Rodríguez G.². ¹Facultad de Agronomía, UBA, CABA, Argentina. ²Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR- CONICET-UNR), Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Campo Experimental Villarino, Zavalla, Santa Fe, Argentina.

gschrauf@agro.uba.ar

rodriguez@iicar-conicet.gob.ar

El cultivo de tomate es uno de los más relevantes en la Argentina y el mundo, clave en la nutrición humana. El Simposio se plantea discutir la aplicación de nuevas tecnologías moleculares, tanto para el estudio de su diversidad como para su mejoramiento, así como cuestiones tan relevantes como la tolerancia al anegamiento y el sabor del tomate. Además de discutir datos propios, los disertantes propondrán líneas futuras de investigación y desarrollo tecnológico que enriquecerán al debate en el mejoramiento genético de la especie.

EFFECTOS RECÍPROCOS EN LA DETERMINACIÓN DE CARACTERÍSTICAS DEL FRUTO EN TOMATE

Rodríguez G.¹. ¹Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR- CONICET-UNR), Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Campo Experimental Villarino, Zavalla, Santa Fe, Argentina. rodriguez@iicar-conicet.gob.ar

En el tomate (*Solanum lycopersicum* L.) los cruzamientos intervarietales se utilizan para explotar la heterosis a nivel comercial y los interespecíficos para introgresar genes al cultivo. En cruza con las especies silvestres, el genotipo cultivado generalmente actúa como progenitor femenino por el mayor tamaño de sus flores que facilita la emasculación; mientras que en la producción de híbridos comerciales, el progenitor masculino es aquel que produce más polen. Los efectos recíprocos (ER) son el cambio en el valor medio de un carácter cuantitativo en el híbrido al invertir el rol sexual de los progenitores de un cruzamiento. En su determinación están involucrados mecanismos genéticos tales como el efecto materno, la herencia citoplasmática y el *imprinting* genómico. Al analizar cinco cultivares y sus combinaciones híbridas se detectaron efectos heteróticos y recíprocos, así como herencia parental en caracteres del fruto. En un subconjunto de cruzamientos, mediante MSAP (*Methylation Sensitive Amplified Polymorphism*), se observó que la metilación del ADN podría ser una de las causas de los ER encontrados en los híbridos. Al extender el análisis de los ER en las generaciones F₂ en un cruzamiento interespecífico se comprobó su existencia para la vida poscosecha y el tamaño de los frutos a nivel fenotípico y molecular. Nuestros resultados justifican la importancia en la elección del progenitor femenino al realizar los cruzamientos y la necesidad de indagar el efecto de factores epigenéticos sobre caracteres de producción según la dirección de los mismos.

RECUPERANDO EL SABOR DEL TOMATE: DETERMINANTES GENÉTICOS Y AMBIENTALES EN ESPECIES DE CULTIVO

Burgos E.¹, M.P. dos Santos^{1,2}, I. Castro^{1,2}, M.B. De Luca¹, E. Mussachio², L.A. de Haro¹, C. Stemann², S. Rendón², L. Bermúdez², M. Sawa², G.E. Schrauf², F. Carrari^{1,2}. ¹Instituto de Fisiología, Biología Molecular y Neurociencias (IFIBYNE-UBA-CONICET), Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina. ²Facultad de Agronomía, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina. carrarifernando@gmail.com

Durante la domesticación y el posterior mejoramiento genético del tomate (*Solanum lycopersicum*) la selección estuvo basada en los componentes simples del rendimiento y la resistencia a enfermedades. Durante este proceso se perdieron formas deseables de caracteres asociados a propiedades nutricionales y organolépticas de los frutos. En busca de fuentes de variabilidad genética para recuperar estos caracteres y usarla como base para un mejoramiento genético colaborativo-participativo, se recuperaron cientos de entradas de tomates que habían sido depositadas en bancos de germoplasma y que corresponden a genotipos que antiguamente se cultivaban en el territorio argentino. Las evaluaciones de estas entradas permitieron corroborar su mayor valor organoléptico y su importancia como fuente de variación. Adicionalmente, utilizando dos poblaciones de mapeo (una basada en intervalos y otra en análisis de asociación de todo el genoma) analizamos la variabilidad intraespecífica natural de los tococromanos (vitamina E) en frutos de tomate; identificamos 25 QTL asociados a esta variabilidad y los genes candidatos codificados en estos *loci*. La ingeniería de la vía del corismato-tirosina resultó en la acumulación masiva de tococromanos, obteniendo plantas con un alto valor nutricional.

CRÓNICA DE UNA MUERTE EVITADA: RESPUESTAS ADAPTATIVAS DE LAS PLANTAS DE TOMATE A LA INUNDACIÓN

Vidoz M.L.¹, F. Mignolli¹, L.F. De Pedro², J.O. Barone³. ¹Instituto de Botánica del Nordeste (UNNE-CONICET), Facultad de Ciencias Agrarias (UNNE), Corrientes, Argentina. ²CEDEVA (Centro de Validación de Tecnología Agropecuaria) de Misión Tacaaglé, Formosa, Argentina. ³Instituto de Botánica del Nordeste (UNNE-CONICET), Corrientes, Argentina. malauravidoz@gmail.com

Como consecuencia del cambio climático, en los últimos años se ha registrado un aumento en la frecuencia de eventos extremos con respecto a la disponibilidad de agua, alternándose episodios de sequía con severas inundaciones. El exceso de agua en el suelo causa importantes pérdidas para la agricultura debido a que la mayor parte de las plantas cultivadas no fue mejorada para tolerar inundaciones. El suelo saturado representa un obstáculo para el crecimiento y supervivencia de las plantas empezando por las raíces, que son los órganos que primero se enfrentan al estrés causado por las bajas tensiones de oxígeno. El tomate (*Solanum lycopersicum* L.), además de ser una de las especies hortícolas más cultivadas, representa una planta modelo para estudios fisiológicos y genéticos. Es de particular interés la capacidad que presentan estas plantas de responder al exceso de agua en el suelo por medio de alteraciones de su fisiología y anatomía. Entre estas respuestas adaptativas se encuentran aquellas que permiten la formación de un nuevo sistema radical que reemplaza a aquel dañado por la hipoxia, el incremento en la difusión de oxígeno hacia los tejidos sumergidos del tallo, la alteración de la fotosíntesis y partición de fotosintatos, y la epinastia foliar. Las modificaciones mencionadas permiten a la planta de tomate ajustar su funcionamiento y sobrevivir a episodios de inmersión parcial temporaria evitando lo que, para muchas especies, constituye una muerte anunciada.

ANÁLISIS DE LA DIVERSIDAD GENÉTICA DENTRO DE LA VARIEDAD LOCAL TOMATE PLATENSE E IDENTIFICACIÓN DE SUS SUBPOBLACIONES

Amado Cattáneo R.¹, A. McCarthy¹, S. Feingold². ¹Centro Regional de Estudios Genómicos, Buenos Aires, Argentina. ²Laboratorio de Agrobiotecnología, INTA EEA Balcarce, Buenos Aires, Argentina. amadocattaneo@gmail.com

Las variedades locales son cultivos tradicionales que han evolucionado con el tiempo a través de su adaptación a su entorno ambiental y cultural. Actualmente son consideradas como un reservorio genético valioso, dado que la mayor parte de la diversidad genética de especies domesticadas radica en ellas. La variedad local, conocida como Tomate Platense se encuentra adaptada al suelo local y al clima del Cordón Hortícola Platense, como resultado de la gradual selección de una serie de cultivares de tomate que fueron introducidos en Argentina hacia el final del siglo XIX después de la inmigración masiva, principalmente europea. En el presente estudio hemos evaluado la identidad genética y la diversidad de esta variedad local y todas sus subpoblaciones registradas en el Banco de Germoplasma La Consulta, INTA. La información genética obtenida a través de 14 marcadores microsatélites polimórficos, permitió la evaluación de la variación genética entre y dentro de las entradas, así como la identificación de todos los genotipos estudiados con un poder de exclusión de más del 99,99%. Asimismo, se calcularon los valores de diversidad, que resultaron notablemente altos, tanto para la variedad local completa como de varias de sus subpoblaciones. Esta información es muy útil en la descripción de la variabilidad de la variedad local "Platense" y constituye un enfoque sólido para la caracterización genética de los materiales disponibles en las accesiones del Banco de Germoplasma y para planes de conservación *in situ* en manos de los productores.

SIMPOSIO

GENÓMICA BOVINA: A DIEZ AÑOS DE LA IMPLEMENTACIÓN DE UNA TECNOLOGÍA CLAVE EN MEJORAMIENTO GENÉTICO

Coordinador: Corva P.I. ¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata, Balcarce, Argentina.

pcorva@mdp.edu.ar

La utilización de información genómica en el mejoramiento genético de los animales domésticos es un ejemplo interesante de los ciclos de adopción de tecnologías. A comienzos del presente siglo, la identificación de marcadores moleculares asociados a variables productivas que iban a utilizarse a través de la “Selección Asistida por Marcadores” generó grandes expectativas, pero que resultaron sobredimensionadas. La S.A.M. nunca tuvo amplia difusión y llegó a cuestionarse su verdadera utilidad. La situación cambió drásticamente hacia 2009–2010. El desarrollo de paneles de marcadores de alta densidad y de los modelos estadísticos necesarios, permitieron su integración eficaz a la evaluación de reproductores a través de la “Selección Genómica”. Desde entonces, los resultados han confirmado las proyecciones teóricas que recomendaban su utilización. La Selección Genómica permite acortar drásticamente los intervalos generacionales y por lo tanto la respuesta a la selección y el progreso genético, sobre todo en ganado lechero. Junto a la selección, la tecnología genómica también complementa a las metodologías cuantitativas en la estimación de consanguinidad, la planificación de apareamientos, el análisis de la estructura genética de las poblaciones animales y la conservación de recursos genéticos. En Argentina su aplicación es aún incipiente. Por eso es oportuno discutir los avances en este campo, los temas de vacancia, y las tendencias a nivel mundial para la investigación, la transferencia y el aprovechamiento de la tecnología.

ACTUALIZACIÓN EN SELECCIÓN GENÓMICA EN BOVINOS PARA CARNE

Lourenco D.I. ¹University of Georgia, United State of America.

danilino@uga.edu

Selection using genomic information (genomic selection or GS) started being used by the beef cattle industry in 2009. After observing the benefits of genomics regarding the increase in accuracy of predictions, reduction in generation interval, and increase in genetic gain, the race to genotype more animals started. With that, the development of methods to use genomic information into genetic evaluations was initiated. The first method used by the beef cattle industry was called multistep, and as the name implied, this method required multiple analyses to have the final genomic estimated breeding values (GEBV). However, this method was not created as the enduring process to compute genomic predictions because only a fraction of pedigreed animals is genotyped. Because of that, a second method was created that combines pedigree, genotypes, and phenotypes in a single analysis. This method is called single-step genomic BLUP (ssGBLUP) and has been widely used for beef cattle predictions around the world. In the US, this method has been used for national genetic evaluations of several breeds, including Angus, which is the main beef cattle breed. Single-step provides more accurate and less biased genomic predictions, is applicable to any model used in genetic evaluations, and supports large numbers of genotyped animals. In my talk, I will provide insights into the development and implementation of ssGBLUP for the beef cattle industry worldwide and give some perspectives on the use of sequence data for genomic predictions.

TECNOLOGÍA GENÓMICA EN BOVINOS LECHEROS

Nicolazzi E.¹, G. Wiggans¹. ¹Council on Dairy Cattle Breeding, Bowie, Maryland, United States of America.
ezequiel.nicolazzi@uscdbc.com

Desde Diciembre del 2015, el *Council on Dairy Cattle Breeding* (CDCB) se ocupa de producir y distribuir las evaluaciones genéticas y genómicas del ganado lechero en Estados Unidos. Tradicionalmente, esta era una responsabilidad del *United States Department of Agriculture* (USDA). Desde entonces, el CDCB –que todavía colabora con el USDA en R&D– ha implementado numerosos nuevos servicios, o mejorías a los servicios disponibles, mejorando la posición de liderazgo mundial de USA en cuanto a valor genético del ganado lechero. En esta presentación veremos el rol central de la genómica en el mejoramiento genético y los servicios derivados. Cubriremos las técnicas moleculares disponibles: la evolución de los SNP-array y algunos de los servicios que derivan de esta tecnología: i) la identificación de raza; ii) la verificación de parentesco conocido y el descubrimiento de aquel parentesco desconocido (o equivocado) hasta 2 generaciones precedentes; y iii) la identificación de haplotipos que dificultan o impiden la fertilidad. Analizaremos la utilización de una de las últimas técnicas para “pesar” los efectos alélicos de raza, permitiendo la evaluación genómica de cruza (*crossbred genomics*). Hablaremos de los nuevos caracteres y cambios de modelos introducidos recientemente (o en estudio / por introducir). Finalmente, veremos el potencial de la evaluación “Quick Turnaround” (evaluación genómica aproximada con tiempos y costos reducidos) para la selección “en granja” de la futura generación.

ESTADO DE SITUACIÓN Y TENDENCIAS DE LOS PROGRAMAS DE EVALUACIÓN GENÓMICA PARA BOVINOS DE CARNE EN LA ARGENTINA

Munilla Lequizamón S.¹, N. Forneris¹, R. Cantet¹. ¹Facultad de Agronomía, Universidad de Buenos Aires, CONICET, Buenos Aires, Argentina.
munilla@agro.uba.ar

Las razas más importantes de bovinos de carne de la Argentina cuentan desde hace décadas con programas consolidados de evaluación genética. Estos programas surgen del esfuerzo colectivo de criadores, las asociaciones que los nuclea y las organizaciones que llevan adelante los cálculos. Hasta hace relativamente poco, la evaluación genética se nutría básicamente de datos de performance y genealógicos. Y si bien los avances en la tecnología del ADN llevaban tiempo sucediéndose, aún no habían impactado notablemente en la práctica. Pero esto cambió con la disponibilidad de paneles densos de marcadores moleculares, tecnología que permitió aplicar nuevos métodos de evaluación genética. En nuestro país, los criadores se mostraron reacios a abrazar la tecnología ya que los costos desalentaban a embarcarse en un proyecto de genotipificado. La raza Angus, finalmente, publicó su primer catálogo de reproductores enriquecidos con genómica en 2019, empleado el método *single-step* GBLUP. La raza Brangus, por su parte, hizo lo propio este año. En este último caso, se tomó un camino diferente y se empleó la regresión ancestral, un método que utiliza la información de marcadores para recalibrar las contribuciones genéticas de abuelos a nietos. En los próximos años se espera que los programas de evaluación genómica se consoliden con la incorporación de nuevos genotipos y caracteres. Más a largo plazo, las asociaciones de criadores proyectan emplear la genómica para evaluar nuevos atributos, como la eficiencia de conversión, la resistencia a garrapatas y el recuento folicular.

SIMPOSIO

CRISPR CAS9: LA VISIÓN ÉTICA-BIOLÓGICA-FILOSÓFICA-SOCIAL

Coordinadora: Giorgiutti E.M.P.¹. ¹Instituto de Bioética, Academia Nacional de Ciencias Morales y Políticas, Buenos Aires, Argentina.

empgiorgiutti@gmail.com

En el terreno de las tecnologías genómicas, los avances actuales en edición del genoma son significativamente prometedores desde varios puntos de vista. Sin embargo, su eventual aplicación en medicina humana requiere de una cuidadosa valoración previa de los aspectos éticos, especialmente en aquello del “*primum non nocere*”. Esto supone un exhaustivo análisis de los límites legales y bioéticos y el estudio de los fundamentos de dichos límites. Asimismo, también es requisito previo el reconocimiento de las incumbencias específicas de la ciencia y de la técnica y de sus alcances actuales y futuros cuando se emplean en el ser humano. En el presente simposio se evaluarán aspectos actuales de la técnica de edición genética en especies inferiores, especialmente en sus aplicaciones en plantas, y se discutirán eventuales indicaciones y contraindicaciones en Medicina Humana. También incursionaremos en la valoración médica y social de la gestión de grandes datos (*big data*) tomando como ejemplo el *Human Variome Project* (HVP), en cuanto estudio colaborativo internacional no gubernamental que persigue un mayor conocimiento sobre las variantes genéticas en enfermedades humanas, particularmente cáncer por su gran frecuencia.

NUEVAS TÉCNICAS DE MEJORAMIENTO APLICADAS A CULTIVOS DE IMPORTANCIA AGRÍCOLA – CRISPR CAS9

Kreff E.D.¹. ¹Pioneer Argentina S.R.L. (Corteva), Buenos Aires, Argentina.

enrique.kreff@corteva.com

El mejoramiento genético de cultivos de importancia agrícola a nivel de industria de semillas se basa en un proceso cíclico de generación, evaluación y selección de genotipos favorables y adaptados a ambientes específicos. La utilización de nuevas técnicas de mejoramiento genético, entre las que se encuentra CRISPR Cas9, tiene el potencial de proveer un impacto positivo en la tasa de ganancia genética y en el desarrollo de productos mejorados de los cultivos de interés agrícola.

RESPONSABILIDAD SOCIAL Y SOLIDARIDAD EN LOS DATOS GENÉTICOS

Solano A. R.¹. ¹Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas “Norberto Quirno” (CEMIC), Nodo Argentino del Proyecto Varioma Humano, Buenos Aires, Argentina.

drsolanolangela@gmail.com

La secuenciación masiva en paralelo genera una cantidad enorme de información genética, en particular en el tema que nos interesa, las enfermedades hereditarias. Esa información tiene un gran valor y por ello compartirla libre y gratuitamente es el destino que corresponde a los profesionales que trabajamos en el diagnóstico de enfermedades genéticas. El Nodo Argentino del Proyecto Varioma Humano, creado a fin de 2016, está basado en el lema “Compartir variantes, reducir enfermedades” (asociado al *Human Variome Project*, reconocido por la UNESCO), y se encuentra entre los primeros lugares de países depositantes de variantes genéticas en la base LOVD (*Leiden Open Variation Database*) con contribuciones de laboratorios de todo el país. Esta solidaridad es de gran valor, ya que entre muchos otros temas, las variantes regionales contribuyen al conocimiento de variantes patogénicas que pueden contribuir a la edición somática para prevenir enfermedades.

EL ABORDAJE BIOÉTICO EN INVESTIGACIÓN GENÓMICA

Giorgiutti E.M.P.¹. ¹Instituto de Bioética, Academia Nacional de Ciencias Morales y Políticas, Buenos Aires, Argentina.

empgiorgiutti@gmail.com

Según la Filosofía, la Ciencia es aquel aspecto del saber humano constituido por un conjunto de conocimientos objetivos y verificables. La Medicina es una ciencia, pero no es sólo ciencia: también es servicio. Con respecto a la genómica en medicina, ésta se caracteriza por dos aspectos: la investigación científica y la aplicación clínica. En la primera la intención es el conocimiento, en tanto que en la segunda la intención es el beneficio. Nuremberg (1947), Heksinki (1964) y Belmont (1979), son los nombres con los que se conocen tres de los más relevantes hitos en la regulación bioética de la investigación médica. En ellos se fundamentan los principios de autonomía, beneficencia y justicia, y se establece la condición irrenunciable del respeto por la dignidad humana, cuyo fundamento reside en el respeto por la vida. En los procedimientos de edición genética eventualmente aplicables al genoma humano todos estos principios constituyen el punto de partida insoslayable, aún y a pesar de ocasionales insistencias del mercado. Por otra parte, y como evidencia de la inevitable necesidad de solidaridad, el *Proyecto Varioma Humano* constituye un claro exponente de lo que la investigación genómica de *big data* puede aportar en cuanto modelo de servicio al paciente enfermo.

SIMPOSIO

USO DE LA GENÉTICA Y NUEVAS TECNOLOGÍAS PARA EL ESTUDIO DE INSECTOS PLAGA DE LA AGRICULTURA EN ARGENTINA

Coordinadora: Lanzavecchia S.¹. ¹Instituto de Genética "E.A. Favret" (IGEAF), INTA Hurlingham, Buenos Aires, Argentina.

lanzavecchia.silvia@inta.gob.ar

Este simposio presenta un espacio diverso de comunicación y discusión de resultados de investigación en insectos plaga de la agricultura en Argentina. Se propone la presentación del estudio de casos mediante el uso de herramientas genético-moleculares y nuevas tecnologías. Por un lado, se pretende dar a conocer un conjunto de resultados recientes bajo el abordaje de la genética clásica. Mostraremos ejemplos sobre la caracterización de la diversidad genética, estructura filogeográfica, divergencia fenotípica, origen y patrones de dispersión de especies plaga de diferentes órdenes taxonómicos. Estos conocimientos permiten abordar el análisis de los principales factores que favorecen su distribución y el aumento en sus densidades poblacionales. Los mismos constituyen insumos clave para el monitoreo de las poblaciones naturales de estas especies de insectos y el desarrollo o mejora de estrategias de control, contemplando no solo la especie a controlar sino también su ambiente y otros aspectos relevantes. Por el otro lado, se aborda un ejemplo del uso de nuevas tecnologías para el desarrollo de técnicas específicas de control. La inclusión de conocimientos fisiológicos, genéticos y genómicos de un insecto plaga permite analizar la expresión de genes con potencial uso para el control biológico mediante RNAi y otras aplicaciones. En resumen, este espacio propone mostrar una mirada conjunta de estos temas, y enriquecer nuestra visión estratégica para adaptar las herramientas genéticas a los nuevos desafíos en entomología, principalmente a insectos de importancia agronómica.

USO DE HERRAMIENTAS MOLECULARES PARA EL ESTUDIO DEL COMPLEJO *Helicoverpa/Heliothis* EN ARGENTINA Y DE UN BACULOVIRUS ASOCIADO CON POTENCIAL INSECTICIDA

Arneodo Larochette J.I.¹ Instituto de Microbiología y Zoología Agrícola (IMyZA), INTA, Instituto de Agrobiotecnología y Biología Molecular (IABIMO), CONICET-INTA, Buenos Aires, Argentina.

arneodo.joel@inta.gob.ar

El complejo *Helicoverpa/Heliothis* está conformado por varias especies de lepidópteros que en estado larval ocasionan daños a cultivos. En Argentina, a las autóctonas *Helicoverpa zea* y *H. gelotopoeon*, se sumó en los últimos años *H. armigera*, una de las plagas más destructivas del mundo. Estas especies tienen aspecto similar (se diferencian por microscopía de la genitalia), y sus orugas son casi indistinguibles. Se desarrolló un método basado en la amplificación por PCR de un fragmento del gen de la citocromo oxidasa I (COI) con cebadores universales para *Heliothinae*, y posterior corte con enzima que muestra un patrón de restricción distinto para cada especie. La PCR-RFLP fue luego aplicada a la detección de *H. armigera* en diversas zonas agroecológicas del país. La secuenciación parcial de dos genes mitocondriales (COI y citocromo b) de los individuos colectados, reveló la ocurrencia de múltiples linajes maternos de esta especie invasora, posiblemente fruto de distintas introducciones. La presencia de haplotipos similares en países limítrofes y/o en otros continentes permitió inferir posibles vías de ingreso de la plaga. Asimismo, se caracterizó y evaluó el potencial insecticida de un baculovirus aislado de *H. gelotopoeon*. Mediante secuenciación de genes virales, bioensayos de infección y estudios microscópicos se clasificó al aislamiento como una variante de *Helicoverpa armigera* nucleopolyhedrovirus. Este virus ya ha sido reportado en *H. armigera*, *H. zea* y *Heliothis virescens*, y es actualmente utilizado en algunos países en programas de manejo integrado de *Heliothinae*.

LA INVASIÓN DE *Drosophila suzukii* EN ARGENTINA, ¿QUE NOS INDICAN LAS VARIANTES GENÉTICAS MITOCONDRIALES?

Soliani C.I., G. De La Vega¹, J.C. Corley¹. ¹Instituto de Investigaciones Forestales y Agropecuarias Bariloche (IFAB), INTA-CONICET, EEA INTA Bariloche, S.C. de Bariloche, Río Negro, Argentina.

soliani.carolina@inta.gob.ar

Drosophila suzukii (Diptera: Drosophilidae), conocida como la mosca de alas pintadas, es una especie plaga de frutales (fruta fina) originaria de Asia. Se caracteriza por su alta capacidad de invasión y en las últimas décadas ha logrado ampliar considerablemente su distribución a todo el mundo. En este trabajo nos propusimos investigar los patrones de diversidad genética de esta especie introducida en Argentina, así como las probables rutas de introducción al país. Identificamos la variedad y distribución de haplotipos mitocondriales, comparándola con las variantes presentes en el resto del mundo. Relacionamos las variantes genéticas con el flujo comercial de fruta fina que ingresa y egresa del país, por considerarse el principal vehiculizador de los estadios inmaduros de la especie. Encontramos que Brasil sería la principal fuente de ingreso de la especie al país, pero no se descartan otras, entre ellas la más relevante sería la vía comercial directa desde USA. Consideramos que nuestro trabajo constituye un primer paso para comprender los patrones de invasión y la dispersión de la especie en Argentina, un aspecto clave para esgrimir estrategias de control.

ESTRUCTURA FILOGEOGRÁFICA Y VARIACIÓN MORFOLÓGICA A TRAVÉS DE GRADIENTES AMBIENTALES EN LA TUCURA *Dichroplus vittatus* (ORTHOPTERA: ACRIDIDAE)

Remis M.I.¹, N. Rosetti¹. ¹Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, UBA, IEGEBA (UBA-CONICET), Buenos Aires, Argentina.

mariar@ege.fcen.uba.ar

Dentro de las especies de insectos sudamericanos con importancia agronómica se encuentra la tucura *Dichroplus vittatus*, reconocida por sus rápidos incrementos en los tamaños poblacionales y distribución geográfica. Este trabajo analiza la distribución del dimorfismo alar y de los patrones de variación en el tamaño corporal y en secuencias de ADN mitocondrial en poblaciones del Centro-Oeste de nuestro país. La frecuencia de individuos macrópteros mostró una correlación negativa con la longitud y positiva con las precipitaciones. Los macrópteros presentaron mayor tamaño del tórax que los braquípteros, lo cual puede estar relacionado con mayor eficiencia en la dispersión. Los análisis de secuencias del COI evidenciaron moderada diversidad genética. Los análisis de la variación molecular y bayesianos evidenciaron estructura poblacional e identificaron dos grupos genéticos que comprenden poblaciones de diferentes biomas (Pastizal y Sabana). Los análisis genealógicos, de tiempo de divergencia, demográficos y de flujo génico utilizando aproximaciones bayesianas esclarecieron la estructura filogeográfica. La región del Pastizal parece ser temporalmente estable mientras que la región de la Sabana presentó señales de expansión demográfica asociada con cambios climáticos ocurridos a finales del Pleistoceno. Se evidenció un complejo patrón de flujo de génico asimétrico entre biomas y entre poblaciones. Nuestros resultados señalan que la distribución actual de *D. vittatus* depende de la heterogeneidad ambiental contemporánea e histórica, así como de la capacidad de dispersión de la especie.

SIMPOSIO

CAMINATA CROMOSÓMICA POR LA HEMOFILIA. UNA ENFERMEDAD HISTÓRICA CON UNA GENÉTICA MOLECULAR ACTUAL

Coordinadores: Fundia A.F.¹, C.D. De Brasi². ¹Instituto de Medicina Experimental (IMEX), CONICET-Academia Nacional de Medicina (ANM), Argentina. ²IMEX, CONICET-ANM, Instituto de Investigaciones Hematológicas Mariano R. Castex (IIHEMA), ANM, Buenos Aires, Argentina.

arielafundia@hotmail.com

La hemofilia A (HA) y B (HB) tienen herencia recesiva ligada al cromosoma X y son causadas por variantes patogénicas en los genes F8 (HA) y F9 (HB). Por sus características, las HA y HB son excelentes modelos para estudiar la relación genotipo-fenotipo en hemi y heterocigosis, los mecanismos de generación de variantes pequeñas y recombinación no-alélica y, los genes del F8 y F9 sirven como plataformas para desarrollar nuevos métodos de genotipificación. La inversión del intrón 22 (Inv22) y del intrón 1 son variantes estructurales recurrentes causales del 47% de las HA severas. Entre las complicaciones médicas, el desarrollo de anticuerpo inhibitor anti-FVIII o -FIX torna inefectiva la terapia, encareciéndola significativamente, por lo cual, la determinación de la variante causal en cada familia afectada permite un correcto asesoramiento genético incluyendo análisis de portadoras, diagnóstico prenatal y predicción del fenotipo de cada paciente para poder diseñar un régimen de tratamiento individualizado. Otras investigaciones de interés abordan la detección de mosaicos en células somáticas que modulan la severidad del fenotipo, o la inactivación sesgada del cromosoma X responsable de que, en una enfermedad donde los varones resultan afectados y las mujeres portadoras, exista la expresión fenotípica de hemofilia en mujeres. En este contexto, así como la identificación de la Inv22 marcó etapas históricas en el diagnóstico molecular, el estudio de las variantes genéticas causales de HA/HB y su fenotipo asociado tiene una gran influencia pionera en la genética humana.

INVESTIGACIÓN DE ALTERACIONES GENÉTICAS EN HEMOFILIA. ASOCIACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO, IMPLICANCIA EN EL ASESORAMIENTO GENÉTICO Y DESARROLLO DE INHIBIDOR

Rossetti L.¹. ¹Instituto de Medicina Experimental (IMEX), CONICET-Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires, Argentina.

lilianarossetti@yahoo.com.ar

La hemofilia es una coagulopatía hereditaria monogénica recesiva ligada al cromosoma X, que se manifiesta en el varón hemicigota con una prevalencia de 1:5.000 en todas las poblaciones humanas. La hemofilia A (HA) se caracteriza por la presencia de variantes que afectan el gen del factor VIII de coagulación (F8) y la hemofilia B (HB) el gen del factor IX (F9). Los pacientes con hemofilia pueden ser tratados por sustitución intravenosa del factor defectuoso, permitiendo una expectativa de vida normal. Sin embargo, el desarrollo de anticuerpo inhibidor neutralizante de la terapia sustitutiva constituye una complicación médica severa que torna inefectiva la terapia convencional y compromete al 20-30 % de pacientes con HA y al 5-6 % con HB. Se ha demostrado que la patogénesis de los inhibidores contra el FVIII es un rasgo multifactorial influenciado por factores genéticos y ambientales. Nuestro Laboratorio de Genética Molecular en Hemofilia (GMH) ha diseñado y optimizado un algoritmo de diagnóstico molecular para cubrir el análisis completo del F8 y F9 y tiene como objetivo permanente investigar los mecanismos involucrados en la relación genotipo-fenotipo en Hemofilia. La detección de la variante causal de hemofilia en cada familia afectada permite proveer asesoramiento genético para diagnóstico de portadoras y prenatal, y predecir el fenotipo asociado a cada paciente con un genotipo específico, y así diseñar un régimen de tratamiento individualizado que, por ejemplo, reduzca el riesgo de desarrollar inhibidor en la terapia de reemplazo del factor defectuoso.

INACTIVACIÓN DEL CROMOSOMA X, APLICACIONES PRÁCTICAS EN GENÉTICA MOLECULAR HUMANA: MUJERES CON HEMOFILIA

Radic P.¹. ¹Instituto de Medicina Experimental (IMEX), CONICET-Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires, Argentina.

yocpamelita@yahoo.com.ar

La inactivación del cromosoma X (XCI) es un proceso que se produce en cada una de las células de las hembras de mamíferos muy temprano en la embriogénesis, afectando casi todas las regiones del cromosoma X con escasas excepciones. La XCI en hembras permite compensar las dosis de los genes ligados al X con los machos. Esta inactivación produce individuos femeninos que son mosaicos de células conteniendo el cromosoma X-materno o el X-paterno inactivo, con una distribución 50:50 en cada tejido, inactivación al azar. Una vez ocurrida, en cada célula somática, esta inactivación se hereda clonalmente y permanece inalterada durante toda la vida adulta. La elección, propagación y mantenimiento del estado de inactivación es ampliamente conocido en ratones pero en humanos todavía mantiene aspectos no determinados fehacientemente. A nivel molecular, la XCI es desencadenada por un RNA no-codificante -XIST (*X-inactive specific transcript*)-, el cual es expresado por el cromosoma X y se mantiene asociado al X inactivo. La inactivación sesgada es una marcada desviación a la inactivación 50:50. La determinación de la inactivación sesgada del cromosoma X tiene un importante valor para explicar una de las causas más frecuentes de la expresión de síntomas en mujeres portadoras heterocigotas en desórdenes recesivos ligados al cromosoma X, como en el caso de la Hemofilia, presencia de una variante patogénica en heterocigosis e inactivación sesgada extrema.

CARACTERIZACIÓN DE VARIANTES ESTRUCTURALES Y SUS MECANISMOS MOLECULARES ASOCIADOS. ANÁLISIS BIOINFOMÁTICO EN PACIENTES CON HEMOFILIA

Abelleyro M.¹. ¹Instituto de Medicina Experimental (IMEX) CONICET--Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires, Argentina.
martinabelleyro@gmail.com

La hemofilia A (HA) es una coagulopatía hereditaria ligada al cromosoma X, que afecta a 1 de cada 10.000 varones y es causada por variantes en el gen del factor VIII (F8). Las variantes estructurales (*Structural Variants*, SV) que afectan al F8 generan graves consecuencias en el probando hemicigota presentándose en la mayoría de los pacientes con un fenotipo de HA severa y alto riesgo de desarrollar inhibidores terapéuticos, anticuerpos neutralizantes anti-FVIII, que complican y encarecen el tratamiento. Entre las SV más importantes la inversión del intrón 22 y la del intrón 1 representan el 45 % HA severas y las grandes deleciones el 8-15 %. Existen varios mecanismos que explican el origen de las distintas SV, como los asociados a la síntesis del ADN, *Break-Induced Replication* (BIR), *Microhomology-Mediated Break-Induced Replication* (MMBIR), *Fork Stalling and Template Switching* (FoSTeS) o los que involucran recombinación homóloga (HR) o no-homóloga (NHEJ MMEJ). Dada las dificultades metodológicas que requiere su caracterización molecular, existen muy pocos trabajos donde estos grandes rearrreglos hayan sido estudiados en profundidad, determinando sus puntos de ruptura y estimando los potenciales mecanismos involucrados en su origen. Los algoritmos metodológicos y bioinformáticos utilizados en nuestro laboratorio facilitan el análisis de las SV para brindar un mejor asesoramiento a las familias afectadas con HA severa y avanzar en la comprensión de los mecanismos moleculares que originan las SV que afectan al F8 pero adaptables a otras SV distribuidas el genoma.

MOSAICOS GENÉTICOS. ABORDAJE MOLECULAR PARA ESTIMAR MOSAICISMO SOMÁTICO/GERMINAL. ESTUDIO DE UNA FAMILIA CON HETEROGENEIDAD FENOTÍPICA EN HEMOFILIA A

Marchione V.D.¹. ¹Laboratorio de Genética Molecular de la Hemofilia, Instituto de Medicina Experimental (IMEX), CONICET-Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires, Argentina.
vaninamarchione@gmail.com

Como desorden recesivo ligado al X, en hemofilia A (HA), la variante causal tiene una alta tasa de exposición a la presión selectiva y pérdida poblacional, que es balanceada por una alta tasa equivalente de aparición de *novi*. El origen de la variante causal puede ser precigótica o postcigótica, generando un mosaicismo genético que afecta parcial o totalmente, a uno o más tejidos/órganos, incluidas las gónadas, lo que define diferentes escenarios clínicos en los que el riesgo de recurrencia y, por lo tanto, el asesoramiento genético varía significativamente. Conocer el origen de la variante es esencial para estimar el riesgo de recurrencia en familias con Hemofilia esporádica. Las características técnicas de la caracterización genotípica para detectar y medir un eventual mosaico genético afectan críticamente su diagnóstico preciso y la magnitud de las consecuencias fenotípicas asociadas. Por ello hemos desarrollado una estrategia para cuantificar virtualmente todo tipo de variantes presentadas en mosaico por qPCR alelo-específica, tomando como modelo una familia con heterogeneidad fenotípica en Hemofilia A (severo-leve), que incluye un caso de mosaico genético combinado (somático/germinal).

SIMPOSIO/TALLER

NODO ARGENTINO DEL HUMAN VARIOME PROJECT

Coordinadora: Giliberto, F.¹ ¹Instituto de Inmunología, Genética y Metabolismo (INIGEM), Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, CONICET, Hospital de Clínicas José de San Martín, Buenos Aires, Argentina.

“NODO ARGENTINO DEL HUMAN VARIOME PROJECT”, NOMENCLATURA GENÉTICA EN DEMOSTRACIÓN INTERACTIVA. ANÁLISIS DE VARIANTES DE CASOS DE PACIENTES CON DISTROFIAS MUSCULARES

Luce L.N.^{1,2}, M. Carcione^{1,2}, C. Mazzanti^{1,2}, F. Giliberto^{1,2}. ¹Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, CONICET, Buenos Aires, Argentina. ²Instituto de Inmunología, Genética y Metabolismo (INIGEM), Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina.

leonelaluce@gmail.com

El advenimiento de las técnicas de NGS ha facilitado la detección de enormes cantidades de variantes de secuencia. El análisis e interpretación del efecto fisiopatológico de estas variantes se apoya, principalmente, en la información recolectada por distintas bases de datos y en la correcta nomenclatura de las mismas siguiendo los estándares del HGVS. No obstante, la información disponible no siempre resulta suficiente para determinar certeramente si una variante de secuencia es patogénica o no, por lo que son clasificadas como variantes de significado incierto. Por este motivo, resulta fundamental corroborar las variantes identificadas, validar su patogenicidad y compartir con repositorios internacionales los resultados obtenidos, de modo de colaborar con la clasificación y constante revisión del impacto de las alteraciones moleculares. El presente taller se centrará en la presentación de resultados de exoma provenientes de pacientes con diagnóstico clínico presuntivo de Distrofia Muscular, un conjunto de enfermedades hereditarias que ocasionan debilidad y degeneración progresiva del músculo esquelético. El principal objetivo del taller será mostrar, mediante el uso de ejemplos prácticos, el algoritmo de selección de variantes de secuencia con potencial deletéreo. Además, haremos hincapié en las limitaciones y posibles errores de los *pipelines* de anotado de variantes, la relevancia del análisis de los datos crudos, la importancia de la corroboración de los resultados mediante una segunda técnica y la experiencia que debe adquirirse para abordar estos estudios con éxito.

SIMPOSIO/TALLER

QUÉ APRENDIMOS DEL SARS-COV-2 Y SU DIAGNÓSTICO Y QUÉ NOS FALTA POR APRENDER

CMartínez, A.P.¹, C. Videla¹, A. Suárez². ¹Depto. de Análisis Clínicos, CEMIC, CABA, Argentina. ²Laboratorio IACA, Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina.
alfredom@cemic.edu.ar

ESPACIO JOVEN

CARACTERIZACIÓN FENOTÍPICA, CITOGÉNICA Y MOLECULAR DE POBLACIONES NATURALES DE *Chrysolaena flexuosa* (Sims) H. Rob. EN EL SUDESTE BONAERENSE

Echeverría M.L. Facultad de Ciencias Agrarias (FCA), Universidad Nacional de Mar del Plata (UNMDP). Lugar de trabajo: FCA, UNMDP-EEA Balcarce, Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA), Buenos Aires, Argentina.

E-mail: mlecheverria@mdp.edu.ar

Chrysolaena flexuosa (Sims) H. Rob. (Asteraceae, Vernonieae; $x=10$) es una especie nativa de Sudamérica de potencial valor ornamental, con citotipos diploides y poliploides. Para su incorporación en programas de mejoramiento genético es necesario contar con diversidad genética. Por eso, en muestras de siete poblaciones naturales de Argentina, de tres orígenes geográficos, se realizó la caracterización citogenética (n° cromosómico, contenido de ADN, tamaño y viabilidad de polen), fenotípica (cultivo *ex situ* en el SE bonaerense en dos ciclos de crecimiento y registro de caracteres cuali- y cuantitativos), y molecular (con AFLP). Se hallaron individuos $2x$, $4x$ y $6x$ según el origen, reduciéndose el tamaño genómico con la ploidía. Todas las poblaciones fueron variables para viabilidad y tamaño de polen y producción de polen, presumiblemente $2n$. Las poblaciones más australes fueron poliploides, con mayor tamaño de órganos y menor número que el resto. En el AMOVA, las diferencias entre origen geográfico no fueron significativas ($p=0,123$), explicándose el mayor porcentaje de la varianza molecular por la variación intra-poblacional (88,1%). La diferenciación genética entre poblaciones fue moderada ($F_{st}=0,11$), como en otras especies alógamas debido al flujo génico inter-poblacional. Se concluye que ploidía y latitud estarían relacionadas; la poliploidización sexual podría haber participado en el origen, establecimiento y expansión de las poblaciones naturales, y la diversidad genética detectada permitiría incorporar con éxito este germoplasma en programas de mejoramiento genético.

PLASTICIDAD FENOTÍPICA EN *Panicum coloratum*: VARIABILIDAD GENÉTICA, HEREDABILIDAD Y EXPRESIÓN DIFERENCIAL DE LA PLASTICIDAD

Giordano M.C. Facultad de Agronomía, Universidad de Buenos Aires (FAUBA). Lugar de trabajo: EEA Rafaela, Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA), Santa Fe, Argentina.

E-mail: giordanomabel@gmail.com

Plasticidad fenotípica (PF) es la capacidad de un genotipo de generar diferentes fenotipos cuando es expuesto a diferentes ambientes. En plantas de uso agronómico como las forrajeras megatérmicas, la comprensión de diferentes aspectos de la PF constituye un aporte valioso para los planes de mejoramiento. Se realizaron experimentos controlados en invernadero con el objetivo de estudiar características de la PF morfológica frente a sequía a nivel de plántula en dos variedades de *Panicum coloratum*. Se analizó la variabilidad genética, y se estimó la heredabilidad en sentido estricto de la plasticidad fenotípica. También se estudió cómo las condiciones hídricas previas influyen la expresión de la PF. Se halló variabilidad genética entre variedades y dentro de accesiones en cada variedad. Se estableció que, la magnitud de la PF está relacionada con la variabilidad de las precipitaciones en los sitios de colecta de las accesiones analizadas. La heredabilidad de la PF fue siempre más baja que la heredabilidad de los caracteres. Se halló que la expresión de la PF puede ser influida por las condiciones hídricas previas y se detectó variabilidad entre los genotipos, tanto en la forma en que estas condiciones modifican la magnitud de la PF como en el tipo de carácter que la expresa. Estos resultados constituyen un avance en la identificación, cuantificación y comprensión de la variabilidad en las respuestas plásticas de especies forrajeras con aptitud de implantación en ambientes con restricciones hídricas; mejorando la ejecución y toma de decisiones en planes de mejoramiento.

ESTRUCTURA GENÉTICA ESPACIAL EN PAISAJES FRAGMENTADOS: UN ESTUDIO EN POBLACIONES NATURALES DE CURUPAY (*Anadenanthera colubrina* var. *cebil*)

Goncalves A.L. Facultad de Ciencias Naturales y Museo (FCNyM), Universidad Nacional de La Plata (UNLP).

Lugar de trabajo: Instituto de Biología Subtropical – Nodo Posadas, Universidad Nacional de Misiones (UNaM–CONICET), Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales (FCEQyN), UNaM, Misiones, Argentina.

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

Los análisis espaciales de la variación genética poblacional se centran en la conexión entre los patrones de variación observados y los procesos espacio-temporales que los generan. El objetivo general del presente trabajo fue evaluar la estructura genética espacial (EGE) en un fragmento poblacional de curupay (*Anadenanthera colubrina* var. *cebil*) localizado en el sur de Misiones. Se analizaron 119 individuos: 60 adultos y 59 renovales mediante ocho *loci* microsatélites nucleares. Se caracterizó la diversidad genética y las diferencias en la estructura genética entre estadios, se determinó la EGE a escala fina, el tamaño de vecindario, las tasas de dispersión alélica y la estructura familiar, y se identificaron posibles cambios en el tamaño poblacional. El fragmento poblacional presentó una marcada EGE resultante de dispersión alélica restringida, la cual también explica los elevados niveles de estructuración genética y diferenciación alélica en renovales. La estructura familiar, caracterizada por renovales hermanos completos o medio-hermanos agrupados en el espacio resulta de una limitada movilidad de los propágulos, reclutamiento espacial de plántulas que comparten progenitores y un sistema de fecundación mixto que incluiría fecundación cruzada entre individuos emparentados y autopolinización. Los patrones de diversidad y estructura genética serían evidencias de expansión poblacional histórica del fragmento estudiado, mientras que la EGE sería consecuencia del sistema de fecundación, del tamaño de vecindario, de la mortalidad denso-dependiente y de la estructura familiar.

VARIACIÓN NATURAL DE LA TOLERANCIA A TEMPERATURAS EXTREMAS EN GIRASOL (*Helianthus annuus* L.) SILVESTRE Y CULTIVADO

Hernández F. Universidad Nacional del Sur (UNS). Lugar de trabajo: Centro de Recursos Naturales Renovables de la Zona Semiárida (CERZOS-CONICET), Bahía Blanca, Argentina.

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

Las plantas invasoras, además de representar una amenaza ambiental y económica, son excelentes modelos para el estudio de la evolución rápida en respuesta a nuevas condiciones bióticas y abióticas. El girasol (*Helianthus annuus* L.) es una especie nativa de Norteamérica, que se introdujo en Argentina y se naturalizó y expandió por la zona central del país. El objetivo general de esta tesis fue evaluar la variación fenotípica para dormición y tolerancia a temperaturas extremas y analizar la diversidad y estructura genética de las poblaciones argentinas. Se utilizaron poblaciones colectadas en Argentina, poblaciones nativas y no-nativas de Australia provistas por el USDA y materiales cultivados. Todas las poblaciones silvestres utilizadas fueron geo-referenciadas y se utilizaron 19 variables climáticas para caracterizar el ambiente local. Se observó una gran divergencia entre biotipos silvestres y cultivados, de manera esperada para caracteres del fruto que fueron objetivo de la domesticación (dormición y tamaño), pero también en caracteres que no fueron, al menos de manera consciente, seleccionados durante la domesticación como la tolerancia a temperaturas extremas. Dentro del germoplasma silvestre, las poblaciones argentinas mostraron menor dormición y mayor tolerancia a estrés respecto a las poblaciones nativas y parte de estas diferencias fueron explicadas por características del ambiente local. Además, las poblaciones argentinas retuvieron la mayor parte de la variabilidad genética presente en Norteamérica, lo que ayuda a explicar la rápida adaptación local en Argentina.

ESTUDIO DE LA VARIABILIDAD GENÉTICA INDUCIDA POR EL GENOTIPO MUTADOR DE CLOROPLASTOS DE LA CEBADA A TRAVÉS DE LA TÉCNICA DE *TILLING*

Lencina F. Facultad de Ciencias Exactas y Naturales (FCEyN), Universidad de Buenos Aires (UBA). Lugar de trabajo: Instituto de Genética "Ewald A. Favret", CICVyA, Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA), Buenos Aires, Argentina.

E-mail: lencina.franco@inta.gob.ar

El aislamiento de mutantes inducidos en el plastoma a partir de tratamientos con mutágenos ha sido muy poco exitoso. Puede lograrse mediante el uso de mutantes portadores de genes mutadores como el mutador de cloroplastos de la cebada (*cpm*), el cual induce un amplio espectro de mutantes clorofílicas de herencia materna. Como una estrategia para identificar el gen nuclear *Cpm* responsable de la variabilidad genética, se buscó determinar el conjunto de los cambios moleculares a nivel del plastoma en plántulas *cpm* mediante una adaptación de la metodología *TILLING* (*Targeting Induced Local Lesions in Genomes*). Se analizaron 33 genes y algunas regiones intergénicas del plastoma en 184 plántulas *cpm* con deficiencias clorofílicas y/o cambios morfológicos. Se detectaron principalmente sustituciones e *indels* de hasta dos bases en microsatélites, además de cuatro *indels* de mayor tamaño. Tanto en estos cuatro *indels* grandes, como en el gen y en el pseudogen *rpl23*, se encontraron evidencias de eventos de recombinación ilegítima. El conjunto de los cambios puntuales observados, en especial la presencia de *indels* en microsatélites, y los eventos de recombinación ilegítima, indicaron fallas en el sistema de *mis match repair* (MMR) del ADN direccionado al cloroplasto. Finalmente, mediante el análisis de las secuencias de genes MMR de cebada se logró identificar la mutación en el gen candidato para *Cpm*. El *cpm* se muestra como una buena herramienta para el estudio de la reparación del ADN del cloroplasto y para la generación de variabilidad en el plastoma.

VARIACIÓN GENÉTICA Y ECOFISIOLÓGICA DE *Festuca pallescens* (ST. YVES) PARODI EN RELACIÓN A UN GRADIENTE PLUVIOMÉTRICO EN PATAGONIA NORTE

López A.S. Universidad Nacional del Comahue (UNCo). Lugar de trabajo: Instituto de Investigaciones Forestales y Agropecuarias Bariloche (IFAB, INTA-CONICET), San Carlos de Bariloche, Argentina.

E-mail: lopez.aldana@inta.gob.ar

En la región patagónica se conjugan una gran heterogeneidad ambiental y una alta presión de pastoreo histórica que, junto al cambio climático, imponen fuertes presiones ambientales sobre la vegetación natural. Los pastizales naturales son el principal recurso forrajero para el ganado doméstico (actividad productiva central de la región) y están en gran parte dominados por poáceas donde *Festuca pallescens* se destaca por su gran participación en la dieta de ovinos y caprinos, y su amplio rango de distribución natural. La domesticación de especies forrajeras nativas permite la mejora de la productividad y la recuperación de pastizales con ciertos niveles de degradación, para lo cual se requiere conocimiento de su variación genética y eco-fisiológica. En esta Tesis Doctoral se evaluó la variación genética y eco-fisiológica de poblaciones de *F. pallescens* en Patagonia Norte mediante marcadores moleculares, modelos umbrales y ensayos de estrés hídrico en ambiente común, con el fin de conocer su potencial adaptativo y generar conocimientos básicos para su domesticación. Estos abordajes interdisciplinarios permitieron establecer relaciones filogenéticas entre distintas especies del género e identificar un ecotipo de *Festuca* sp., explorar la variabilidad genética neutra, detectar adaptaciones locales asociadas a variaciones ambientales, y seleccionar poblaciones que se están evaluando en parcelas experimentales en campos productivos. Los conocimientos generados en esta Tesis sirvieron de base para el delineamiento del actual programa de domesticación y mejoramiento de esta especie.

ANÁLISIS MOLECULAR DE LA COHORTE ARGENTINA AFECTADA CON DISTROFINOPATÍA: DIAGNÓSTICO, ASESORAMIENTO GENÉTICO Y CARACTERIZACIÓN DEL GEN *DMD*

Luce L. Facultad de Farmacia y Bioquímica (FFyB), Universidad de Buenos Aires (UBA). Lugar de trabajo: Instituto de Inmunología, Genética y Metabolismo (INIGEM, UBA-CONICET), FFyB, UBA, Buenos Aires, Argentina.

E-mail: leonelaluce@gmail.com

Las alteraciones moleculares en *DMD* se asocian al desarrollo de Distrofinopatías. Si bien no existe un tratamiento efectivo, se aprobaron 2 terapias mutación-dependiente: *Exon 51 Skipping (E51S)* y *Premature Termination Codón Readthrough (PTCR)*. Recientemente *DMD* ha sido relacionado con la malignización de tumores miogénicos. Nos centramos en la detección de mutaciones en *DMD* con el fin de confirmar el diagnóstico, seleccionar el protocolo terapéutico adecuado y detectar portadores/afectados. También buscamos establecer el rol de *DMD* en el desarrollo de tumores no miogénicos. Analizamos, mediante algoritmos personalizados, 200 niños con Distrofinopatía, 12 mujeres sintomáticas, 240 familiares y 15 prenatales. Examinamos niveles de expresión y mutaciones en *DMD* en tumores no miogénicos usando 59 μ arrays de expresión (GEO) y 9817 RNAseq (cBioPortal). Se confirmó el diagnóstico de Distrofinopatía en el 71,7% de los afectados, resultando 12 candidatos para *E51S* y 22 para *PTCR*. Se estableció el estado de portadora de 69 mujeres y se descartó a 132. Los prenatales resultaron 3 portadoras y 11 descartados de ser afectados/portadores. Detectamos 3 haplotipos cosegregantes de SNPs y establecimos una asociación entre los puntos de ruptura intrónicos de grandes rearrreglos y la abundancia de STRs. Además, demostramos que la expresión de *DMD* se encuentra alterada en tumores no miogénicos. Finalmente, caracterizamos una cohorte argentina de distrofinopatía, colaboramos con la prevención y responsable planificación familiar y corroboramos la implicancia de *DMD* en el desarrollo tumoral.

HETEROSIS EN *Paspalum notatum* TETRAPLOIDE: EVALUACIÓN DE SU OCURRENCIA, SU PREDICCIÓN Y TÉCNICAS DE MEJORAMIENTO

Marcón F. Facultad de Agronomía, Universidad de Buenos Aires (FAUBA). Lugar de trabajo: Instituto de Botánica del Nordeste (UNNE - CONICET), Facultad de Ciencias Agrarias (FCA), Universidad Nacional del Nordeste (UNNe), Corrientes, Argentina.

E-mail: fmarcon91@gmail.com

Actualmente la hibridación es la técnica de mejoramiento más utilizada en *Paspalum notatum* Flügge para obtener híbridos apomícticos superiores. Sin embargo, su eficiencia es muy baja. Se evaluó la ocurrencia de heterosis en progenies híbridas de *P. notatum* tetraploide, en relación con las distancias genéticas entre progenitores, y la eficiencia del uso de selección recurrente basada en aptitud combinatoria (SRAC) y selección fenotípica recurrente (SFR), partiendo de una población tetraploide sintética sexual (PTSS). Se definieron grupos de cruzamientos entre progenitores con distancia genética baja, intermedia y alta mediante marcadores moleculares. Sus progenies fueron evaluadas para variables morfo-agronómicas. Se observó una relación significativa entre distancia genética y heterosis para tres de diez variables, por lo que los marcadores moleculares podrían ser utilizados para predecir la ocurrencia de heterosis. Se generaron dos poblaciones a partir de la PTSS, una mediante SFR y la otra a partir de SRAC. Individuos sexuales de ambas poblaciones fueron cruzados con genotipos apomícticos superiores. Ambas técnicas permitieron obtener progenies híbridas que fueron evaluadas por crecimiento estival y otoñal. La progenie SFR mostró mayor crecimiento estival y heterosis que la progenie SRAC. Para crecimiento otoñal fueron similares. La SFR fue igual o más eficiente que SRAC, ya que permitió obtener mayor o igual nivel de heterosis. Las técnicas empleadas permitieron explotar la heterosis en *P. notatum* principalmente por la acumulación de alelos favorables dominantes.

MAPEO POR ASOCIACIÓN DE RESISTENCIA A LA ENFERMEDAD MAL DE RÍO CUARTO EN GERMOPLASMA EXÓTICO DE MAÍZ

Rossi E.A. Facultad de Ciencias Exactas, Farmacéuticas, Químicas y Naturales (FCEFQyN), Universidad Nacional de Río Cuarto (UNRC). Lugar de trabajo: Instituto de Investigaciones Agrobiotecnológicas (INIAP, UNRC-CONICET). Facultad de Agronomía y Veterinaria (FAYV), UNRC, Río Cuarto, Argentina.

E-mail: erossi@ayv.unrc.edu.ar

El Mal de Río Cuarto (MRC) es la enfermedad viral más importante del maíz (*Zea mays* L.) en Argentina. El uso de genotipos resistentes es el medio más económico, ambientalmente sustentable y efectivo para controlar enfermedades en cultivos extensivos. El objetivo del trabajo fue identificar regiones genómicas asociadas con resistencia a la enfermedad MRC en germoplasma de maíz exótico proveniente de CIMMYT. La evaluación fenotípica de 200 líneas de maíz de CIMMYT se realizó en cuatro ambientes del sur de Córdoba, Argentina. A partir de la observación de síntomas se estimaron los caracteres incidencia (INC) y severidad (SEV) de MRC. A partir de la caracterización genotípica disponible públicamente de las líneas, se seleccionaron 78.376 SNPs. El mapeo por asociación se realizó mediante un modelo mixto multi-carácter, multi-ambiente. El germoplasma mostró variabilidad genotípica para INC y SEV de MRC y el modelo multi-carácter, multi-ambiente indicó correlación genética positiva entre los caracteres. Seis loci asociados significativamente con INC y SEV, identificados en los cromosomas 2, 3, 4 y 6, mostraron efectos consistentes a través de los ambientes de evaluación. Además, dos loci asociados solo con SEV se identificaron en el cromosoma 8. La co-localización de loci para INC y SEV sugiere una base genética común para ambos caracteres. La identificación de estos alelos exóticos es un resultado promisorio en la selección de líneas de maíz de CIMMYT que pueden ser incorporadas a los programas locales para favorecer el incremento de resistencia a MRC en los genotipos híbridos.

CA

**CITOGENÉTICA
ANIMAL**

DESCRIPCIÓN CARIOTÍPICA PARA UNA NUEVA ESPECIE DEL GÉNERO *Macaria* (Lepidoptera: Geometridae): UN APOORTE PRELIMINAR DESDE LA LEPIDOPTEROLOGÍA

Figueredo H.S.¹, C. Fernández Díaz¹. ¹Programa de Investigación Entomología de Misiones (PrEM), Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales (FCEQyN), Universidad Nacional de Misiones (UNaM), Misiones, Argentina.
hernangenetica@gmail.com

Hasta la actualidad la familia Geometridae cuenta con aproximadamente 358 especies reconocidas para Argentina. Este número muestra la necesidad de mayores estudios, principalmente en regiones con alta diversidad específica, como lo es la Ecorregión de la Selva Paranaense. El género *Macaria* Curtis, 1832 posee 170 especies descritas hasta el momento, aunque sin una revisión taxonómica en la región neotropical. En Argentina no existe registro de estudios citogenéticos en esta familia, posiblemente porque existen investigaciones centradas en lepidópteros de interés agronómico. Por todo esto, el objetivo del presente trabajo fue describir el cariotipo de una nueva especie para el género *Macaria* de la provincia de Misiones, denominada en el presente como *Macaria* sp., con el fin de establecer relaciones taxonómicas a futuro. Se extrajeron las gónadas de los ejemplares machos larvales (instar 5) colectados, y fueron sometidos a los protocolos para obtención de cromosomas de acuerdo a Lukhtanov y Dantchenko, con algunas modificaciones. Los ejemplares analizados presentaron un cariotipo meiótico de $n=31$. De los 31 bivalentes en MI se observó una serie descendente en tamaño que va desde macrobivalentes a microbivalentes, y algunas metafases presentaron asociaciones cromosómicas del tipo trivalente y multivalente. Sin embargo, esto denota una estructura simétrica de cariotipo, ajustándose así a la condición ancestral del Orden Lepidoptera. Las asociaciones cromosómicas podrían estar indicando algún tipo de fisión o fusión intracromosómica que serán estudiados a futuro.

EXPLORANDO EL ORIGEN DE VARIANTES DE CROMOSOMAS SEXUALES DE *Anastrepha fraterculus* sp. 1

Lanzavecchia S.¹, M.C. Giardini², M. Nieves³, F.H. Milla², M.E. Schapovaloff⁴, M.S. Frissolo⁵. ¹Instituto de Genética (IGEAF), Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA) Hurlingham, Buenos Aires, Argentina. ²IGEAF, Instituto de Agrobiotecnología y Biología Molecular (IABIMO), INTA- CONICET, Hurlingham, Buenos Aires, Argentina., ³Centro de Investigación en Reproducción Humana y Experimental (CIRHE). ⁴INTA EEA Montecarlo, Misiones, Argentina. ⁵Programa Nacional de Control y Erradicación de Moscas de los Frutos (PROCEN), La Rioja, Argentina.
lanzavecchia.silvia@inta.gob.ar

Anastrepha fraterculus Wiedemann (Diptera: Tephritidae) es un insecto plaga de frutales de importancia económica en Argentina. Estudios previos mostraron polimorfismos para el tamaño y distribución de la heterocromatina en sus cromosomas sexuales. El objetivo de este trabajo fue analizar la distribución geográfica actual de estas variantes en nuestro país y explorar el origen de estos polimorfismos. Se analizaron metafases mitóticas de individuos silvestres de cinco zonas de producción frutícola y se detectaron dos variantes de cromosoma X (X1 y X2) y dos variantes de cromosoma Y (Y5 e Y6). X1 es un cromosoma submetacéntrico (SM) que posee dos bandas DAPI positivas en cada uno de sus telómeros, siendo la banda distal más prominente. X2, es un cromosoma SM con un satélite distal DAPI positivo. La variante Y5, es un cromosoma pequeño meta-submetacéntrico (60% de X1), con una región DAPI positiva en el brazo corto y un bloque intersticial prominente DAPI positivo en el brazo largo. Finalmente Y6, es SM de tamaño mediano (80% de X1) y muestra bandas positivas para DAPI en casi el 50% de su longitud. Los cromosomas X1 e Y5 se hallaron en alta proporción en las cinco poblaciones analizadas (82% y 78%, respectivamente; $n=335$), en comparación con el X2 y el Y6 (18% y 22% respectivamente; $n=335$), sólo presentes en tres de las poblaciones. Nuestros resultados confirman la coexistencia de las variantes de cromosomas sexuales en poblaciones silvestres de la plaga y permiten postular el posible origen de las variantes X2 e Y6 a partir de X1 e Y5, respectivamente.

ORGANIZACIÓN DEL ADN A LO LARGO DEL COMPLEJO SINAPTONÉMICO Y SU RELACIÓN CON LAS FRECUENCIAS DE RECOMBINACIÓN EN OVOCITOS DE POLLO

Pigozzi M.I.¹. ¹CONICET, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina.
mpigozzi@fmed.uba.ar

En la profase I los cromosomas se organizan en lazos de ADN sujetos a ejes proteicos que en el paquitene forman parte del complejo sinaptonémico (CS). Se ha propuesto que existe una interrelación entre el número de lazos, la longitud del CS y las frecuencias de recombinación. En este trabajo se analiza la covariación entre la densidad del ADN y la frecuencia de recombinación en el bivalente 1 del pollo (GGA1). Por un lado, se obtuvo la cantidad de pares de bases por unidad de longitud de CS combinando información del ensamblado genómico con datos de inmunomarcación e hibridación *in situ* fluorescente obtenidos a partir de imágenes de núcleos en paquitene. Por otro lado, se calcularon las frecuencias de recombinación en el mismo bivalente mediante el mapeo de focos de MLH1 - una proteína marcadora del *crossing over* en el paquitene. La comparación de ambos parámetros a lo largo del brazo corto de GGA1, indica que las regiones cromosómicas con tasas elevadas de recombinación ocupan una longitud de CS proporcionalmente más larga. Estos resultados son consistentes con la idea de que en la profase I el ADN forma lazos cuya longitud varía según la frecuencia de recombinación. Es decir que, a igual cantidad de contenido genómico, los cromosomas o regiones cromosómicas con mayores tasas de recombinación forman lazos de ADN más cortos y ejes meióticos/CS más largos.

RECIENTES HALLAZGOS EN LA CARIOLOGÍA DEL AUILLADOR NEGRO *Alouatta pigra* (PRIMATES, PLATYRRINI)

Steinberg E.R.¹, L. Maladesky¹, M.J. Bressa², M.D. Mudry¹.
¹Grupo de Investigación en Biología Evolutiva (GIBE), EGE-FCEN-UBA, IEGEBA-CONICET, CABA, Argentina.
²Grupo de Citogenética de Insectos, EGE-FCEN-UBA, IEGEBA-CONICET, CABA, Argentina.
steinberg@ege.fcen.uba.ar

La cariólogía en primates en general y en los neotropicales en particular, tiene un valor diagnóstico taxonómico, a la vez que es crítica para su conservación tanto en la naturaleza como en cautiverio. El aullador negro es una especie de mono neotropical endémico del sur de México, Belice y Guatemala, categorizada en peligro de extinción por la IUCN. Estas consideraciones sumadas a los escasos estudios citogenéticos se tomaron en cuenta al analizar la composición genómica de 2 hembras de *Alouatta pigra* (2n=58, X1X1X2X2/X1X2Y1Y2) (Campeche, Península de Yucatán, México) mediante bandas cromosómicas fluorescentes secuenciales (DAPI para detectar zonas ricas en AT y cromomicina A3 para zonas ricas en GC). Se observaron bandas DAPI-/CMA3+ teloméricas (pares 1, 4, 5, 10-14, 16-20, 22, 28, X1), intersticiales (pares 1, 4-6, 10, 12-15, 19, 20, 22-24) y pericentroméricas (pares 2, 4-6, 10, 12-14, 18-20, 25, 27). Se evidenciaron bandas DAPI+/CMA3- teloméricas (pares 21 y 23) e intersticiales (1, 4-6, 12-15, 18-20, 23 y X1) y bandas DAPI+/CMA3+ intersticiales en el par 3. Los pares 7 y 9 y el 21p resultaron completamente DAPI-/CMA3+. El par 8 no mostró bandas fluorescentes. El patrón de bandas cromosómicas fluorescentes en *A. pigra* permitió identificar cromosomas y regiones particulares por su organización estructural según contenido, distribución y localización de secuencias de bases específicas que junto a datos previos en *A. guariba clamitans* y *A. caraya* permitieron establecer homeologías e interpretar posibles patrones de evolución cromosómica en monos aulladores.

RELACIÓN ENTRE ASPECTOS ESTRUCTURALES Y DINÁMICOS EN LA ARQUITECTURA DEL GENOMA DE *Sapajus cay*

Puntieri, F.¹, N. Andrioli², L. Fantini³, N. Gorla⁴, M. Nieves⁵.
¹DAAD. RG Development & Disease, Max Planck Institute for Molecular Genetics, Berlin, Alemania. ²EGE, IECEBA, FCEyN, UBA, CABA, Buenos Aires, Argentina. ³Instituto de Ciencias de la Salud, Universidad Nacional Arturo Jauretche, Florencio Varela, Buenos Aires, Argentina, ⁴Laboratorio de Genética, Ambiente y Reproducción GenAR, Universidad Juan Agustín Maza, Mendoza, Argentina. ⁵CONICET, Centro de Investigación en Reproducción Humana y Experimental (CIRHE)-CEMIC, CABA, Buenos Aires, Argentina.
 fi.puntieri@gmail.com

El conocimiento sobre la composición de la cromatina y su vinculación con la funcionalidad cromosómica en la estructura del genoma de primates neotropicales es aún limitado. En este trabajo exploramos la arquitectura del genoma de *Sapajus cay* (Cebidae, Platyrrhini) analizando la relación entre aspectos estructurales y de dinámica cromosómica. Se utilizaron preparaciones mitóticas de cinco individuos obtenidas a partir de cultivos primarios de linfocitos y fibroblastos. Se analizó el grado de conservación genómica con Zoo-FISH, y de estabilidad genómica mediante el número de intercambios de cromátides hermanas (ICH) por cromosoma. Se confirmó la ruptura de la sintenia 3/21 y la conservación de las sintenias 10/16 y 14/15. Se obtuvo hibridación positiva para otros cinco cromosomas humanos en las regiones eucromáticas mayoritariamente adyacentes a heterocromatina de ocho pares cromosómicos, incluido el X. Aplicando un modelo lineal generalizado y un análisis de estabilidad se propone que la proporción de bandas inestables estarían concentradas en regiones conservadas del cariotipo y en los límites entre eucromatina y heterocromatina. La baja inestabilidad en *S. cay* podría deberse a la gran proporción de heterocromatina en su genoma (~13%) que induciría la compactación de la cromatina y la protección contra el daño endógeno. La estabilidad genómica localizada en dichas regiones se pone en evidencia a escala cromosómica, consistente con el cariotipo altamente conservado de esta especie, respecto del ancestro común más reciente de Platyrrhini.

ANÁLISIS SIMULTÁNEO DE FILIACIÓN, CONDICIONES GENÉTICAS Y CARACTERES CUALITATIVOS MEDIANTE TARGETED-NGS EN PERROS

Arizmendi A.¹, G. Rudd Garces¹, J.A. Crespi¹, L.H. Olivera¹, P. Peral García¹, G. Giovambattista¹. ¹Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET-CONICET-FCV-UNLP), LA Plata, Buenos Aires, Argentina.
 analiaarizmendi.mv@gmail.com

La secuenciación de nueva generación (NGS) es una herramienta eficaz para analizar filiación, detectar condiciones genéticas y estudiar caracteres cualitativos. El *targeted*-NGS tiene como objetivo lograr el “enriquecimiento dirigido” a las regiones del genoma de interés (reduce cobertura y aumenta profundidad), y reducir costos en comparación con la secuenciación del genoma completo (WGS). El propósito del trabajo fue evaluar esta tecnología como una alternativa a WGS. A partir de 95 muestras caninas (76 doberman y 19 caniches toy), generamos información genotípica de 387 marcadores utilizando la versión beta del kit AgriSeqTargeted GBS (Thermo Fisher, EE.UU.). Se calculó el poder de exclusión de 228 SNPs de parentesco con el software Cervus 3.0. El análisis de paternidad de los animales con pedigrí demostró una asignación correcta del 91% (LOD<4,26E+14) y 100% (LOD<2,87E+15) de las comparaciones de pares y tríos, respectivamente. Al considerar falsos padres se asignaron erróneamente solo el 1,7% de los pares. Se detectaron 3 marcadores polimórficos de enfermedad (degeneración progresiva de conos y bastones, enfermedad de von Willebrand tipo 1 y una mutación en *PKD4* asociada con cardiomiopatía dilatada) ya reportados en estas razas, las que fueron validados por pirosecuenciación con una concordancia de entre 94 y 100%. Los 12 marcadores de caracteres cualitativos polimórficos correspondientes a genes de color y tipo de pelaje, se compararon con los fenotipos. El uso de *Targeted*-NGS es una muy buena alternativa para la evaluación genética masiva de poblaciones animales.

ÓPTIMAS CONDICIONES PARA EL ANÁLISIS CARIOLÓGICO DE LA RAZA CRIOLLA DE CABALLO (*Equus ferus caballus*)

Estevez, D.Y.¹, E. Steinberg², E. Genero³, M.J. Bressa⁴.¹Grupo de Citogenética de Insectos FCEN, UBA, IIPPAS, FCA, UNLZ. ²Grupo de Investigación en Biología Evolutiva (GIBE) EGE, FCEN, UBA, IEGEBA-CONICET, CABA, Argentina. ³IIPPAS, FCA, UNLZ, Lomas de Zamora, Buenos Aires, Argentina. ⁴Grupo de Citogenética de Insectos, EGE-FCEN-UBA, IEGEBA-CONICET, CABA, Argentina.
daniela.y.estevez@gmail.com

Los estudios citogenéticos realizados en el género *Equus* permiten identificar mutaciones cromosómicas que pueden causar anormalidades congénitas, pérdida embrionaria e infertilidad. Se realizaron 11 ensayos de cultivo con el fin de determinar los requerimientos y las condiciones óptimas del cultivo de linfocitos de sangre periférica para la obtención de metafases adecuadas para el análisis cariológico. Se evaluaron dos temperaturas de incubación (37,5 °C/38 °C), la suplementación del medio de cultivo RPMI 1640 (suero fetal bovino/plasma autólogo) y los tiempos y temperatura en solución hipotónica (KCl 56%; 30'/40' a 38 °C, 30'/40' a 37,5 °C). Se tomaron muestras de sangre con jeringas descartables heparinizadas de un ejemplar macho de caballo Criollo (*E. ferus caballus*; Lomas de Zamora, Buenos Aires, Argentina). El número cromosómico somático es 2n=64, XY. Del análisis comparativo de cada una de las variables, los índices mitóticos (IM) obtenidos fueron significativamente mayores a 38 °C y con plasma autólogo (IM=2,75% vs. IM=1,62%). No se evidenciaron diferencias en la calidad de las preparaciones cromosómicas con respecto a los tiempos y temperatura en solución hipotónica. Todas estas variables inciden en el crecimiento y proliferación de cultivo de linfocitos y, por ende, en la obtención de metafases para el análisis cariológico. El establecimiento de las condiciones óptimas del cultivo de linfocitos es un primer paso esencial para las investigaciones sobre la etiología de las anomalías cromosómicas en células somáticas de ejemplares de la raza Criolla.

CH

**CITOGENÉTICA
HUMANA**

MIELOMA MÚLTIPLE DOBLE HIT: UN NUEVO SUBTIPO DE MUY ALTO RIESGO

Zurita, S.¹, E. Pedrazzini^{2,3}, L.G. Guasch³, J. Lanari³, I. Slavutsky⁴, F. Stella^{1,3,4}. ¹Hospital Nac. Prof. A. Posadas. Escuela Superior de Ciencias Exactas, Química y Naturales (ESCEyN), Universidad de Morón (UM). ²Departamento Ciencias Básicas y Experimentales, Universidad Nacional del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires. ³IMEX-CONICET-Academia Nacional de Medicina. ⁴ESCEyN, UM, Buenos Aires, Argentina. sazuri91@hotmail.com

El Mieloma Múltiple (MM) es una neoplasia de células B maduras caracterizada por infiltración de células plasmáticas clonales en la médula ósea y sitios extramedulares, y producción de una paraproteína monoclonal en suero y/u orina. Recientemente se ha descrito un nuevo subgrupo de pacientes con enfermedad agresiva y muy corta sobrevida, denominados MM *doble hit*. El mismo incluye pacientes con: a) inactivación bialélica de *TP53* (delección en un alelo y mutación en el otro) y, b) estadio clínico ISS III con amplificación (≥ 4 copias) del gen *CKS1B* (1q21). En este estudio se profundizó el análisis de las alteraciones genéticas de pacientes con MM tendiente a detectar casos *doble hit*. Se efectuó estudio citogenético con técnica de bandeo G y FISH. De un total de 1022 pacientes con MM se detectaron 6 *doble hit* (0,6%), 4 con estadio ISS III y amplificación de *CKS1B*: todos con cariotipo complejo (3 hiperdiploides y 1 hipodiploide), y 2 con inactivación bialélica de *TP53* (uno con delección bialélica por FISH y otro con un cariotipo hiperhaploide, con monosomía y mutación de *TP53*). El cariotipo hiperhaploide (24-34 cromosomas) es muy infrecuente en MM (0,25% de los pacientes), asociado a pérdida bialélica de *TP53* y a muy mal pronóstico. Según nuestro conocimiento, el presente trabajo describe por primera vez en nuestro medio esta nueva categoría de pacientes, MM *doble hit*, confirmando la importancia de la utilización de los estudios genéticos en la clasificación de estos pacientes, al permitir refinar los grupos de riesgo y contribuir a mejores decisiones terapéuticas.

MONITOREO GENOTÓXICO Y BIOQUÍMICO EN PERSONAS EXPUESTAS A AIRE CONTAMINADO

Salinero M. C.^{1,2}, M. V. Milanésio¹, F. Mañas³, M. C. Varela¹, D. Aiassa¹. ¹GeMA- Departamento de Ciencias Naturales, Universidad Nacional de Río Cuarto (UNRC), Argentina, ²Instituto de Ciencias de la Tierra, Biodiversidad y Ambiente (ICBIA), UNRC-CONICET, Argentina. ³Departamento de Clínica Animal, UNRC, Río Cuarto, Córdoba, Argentina. celesalinero@gmail.com

El acopio de cereales es una metodología que data del año 1930. Muchas localidades de Córdoba localizaron las plantas de almacenaje en lugares alejados de los poblados, pero el crecimiento urbano hizo que estos establecimientos quedaran rodeados de viviendas. En este escenario, es posible que el polvo producido por éstas afecte a la salud de los habitantes. Se evaluaron el daño genotóxico (micronúcleos -MN- en mucosa bucal) y los valores de plaquetas, leucocitos e inmunoglobulina E (IgE) en sangre de 22 personas de la localidad de Las Higueras, Córdoba, con distancia de residencia a silos de $387 \pm 290,4$ m. Conjuntamente se evaluó la calidad del aire intradomiciliario (concentración de partículas en suspensión de menos de 2,5 micrones -PM_{2.5}-). El valor de la frecuencia de MN hallados (media + error estándar) fue: $7,3 \pm 2,51$ MN/1000 cél, estadísticamente significativo respecto de un grupo de referencia ($n=20$) ($3,7 \pm 0,85$ MN/1000 cél) con semejante estilo de vida y que residen a más de 1500 m de silos de almacenaje. La frecuencia de las células con MN en mucosa bucal presenta una correlación significativa con los valores de IgE ($P < 0,001$; $r = 0,707$). El valor promedio encontrado de PM_{2.5} en el interior de las viviendas de Las Higueras ($31,8 \mu\text{g}/\text{m}^3$), es mayor que el reportado para el ambiente urbano en Argentina ($13 \mu\text{g}/\text{m}^3$). Los resultados hallados evidencian daño temprano en la salud de la población analizada. Este trabajo pretende ser un aporte para el diseño de programas de prevención de la salud de las personas que residen en las cercanías de silos de almacenaje de granos.

COMPORTAMIENTO MEIÓTICO DEL CROMOSOMA Y EN ANILLO, EN UN PACIENTE INFÉRIL CON AZOOSPERMIA NO OBSTRUCTIVA

Rahn I. M¹, G. Rey Valzacchi², A.J. Solari¹, R.B. Sciurano¹.

¹Departamento de Biología Celular, Facultad de Medicina, UBA, CONICET, CABA, Argentina. ²Hospital Italiano- PROCREARTE, Red de Medicina Reproductiva y Molecular, CABA, Argentina.

irerahn@hotmail.com

Los cromosomas en anillo (CA) son un tipo particular de cromosomas circulares que se forman por rupturas de uno o los dos extremos de los brazos cromosómicos y su posterior fusión. Alternativamente, se han descripto otros mecanismos de formación de los CA. La frecuencia de los CA es 1/25000 del total de concepciones y se observaron en todos los cromosomas humanos, incluyendo a los cromosomas sexuales X e Y. Sin embargo, su comportamiento meiótico fue muy poco explorado. El objetivo principal de este trabajo es evaluar el comportamiento del cromosoma Y en anillo en los espermatoцитos I de un varón azoospermico, con cariotipo 46,X,r(Y)(p11?3q12)/45,X, que consultó por infertilidad como única manifestación clínica aparente. Para ello, se realizaron técnicas histológicas de alta resolución, microscopía electrónica de complejos sinaptonémicos, IFI con anticuerpos meióticos específicos e inmuno-FISH con una sonda de ADN específica para identificar la región Yq12. El diagnóstico histopatológico del paciente evidenció una detención parcial de la espermatogénesis en espermatoцитo I, con escasas espermátidas inmaduras en unos pocos tubos seminíferos. El análisis meiótico muestra que, en todos los espermatoцитos observados, hay un cromosoma Y en anillo con un único centrómero (y un X univalente). La presencia y distribución de las proteínas BRCA1, SYCP1, SYCP3, γ -H2AX y MLH1 en los espermatoцитos paquiténicos permiten concluir que los procesos de sinapsis cromosómica y recombinación meiótica entre el Y en anillo y el X están alterados en este paciente.

CARACTERIZACIÓN CITOGENÉTICA Y MOLECULAR DE UNA TRANSLOCACIÓN RECÍPROCA BALANCEADA (4;8) FAMILIAR

Flores P. D.¹, P. C. Fortunato¹, J. Dipierri¹. ¹Hospital Materno Infantil, "Dr. Héctor Quintana". Jujuy, Argentina.

danielafllores0286@gmail.com

Los portadores de translocaciones recíprocas balanceadas tienen un mayor riesgo de abortos espontáneos y/o niños con defectos congénitos debido al complemento cromosómico desbalanceado. Se presenta un caso familiar de translocación (4;8) estudiado con la técnica de *array* de hibridación genómica comparada (*array*-CGH). Se trata de 2 hermanas que ingresaron por presentar discapacidad intelectual. Propósito 1: 16 años, puente nasal deprimido, braquidactilia del quinto dedo bilateral, desviación dentaria, obesidad, convulsiones, menarca 13 años. Propósito 2: 12 años, cara redonda, estrechamiento bifrontal, quinto dedo corto bilateral, obesidad, convulsiones. Se realizó cultivo de linfocitos de sangre periférica y técnica de bandedo GTW (NR: 700 bandas) en ambas hermanas y padres; la propósito 1 fue estudiada con *array*-CGH. Cariotipo propósito 1 y 2: 46,XX,der(8)t(4;8)(p15.33;p23.1)mat[20]. Cariotipo materno: 46,XX,t(4;8)(p15.33;p23.1)[20]. Cariotipo paterno: 46,XY[20]. Se constató una translocación equilibrada (4;8) materna y en las probandos una monosomía parcial 8pter-p23.1 y una trisomía parcial 4pter-p15.33. El fenotipo está relacionado a estos desbalances ya que comparten algunas características clínicas con las descriptas en la literatura. Es importante el estudio y reporte de casos de translocación desequilibrada (4;8) con técnicas moleculares para aportar a la relación genotipo-fenotipo, ya que las anomalías dismórficas son poco evidentes y por lo tanto, la translocación no se podría diagnosticar sólo por la clínica.

CARACTERIZACIÓN GENÓMICA DE DELECIÓN 11q INTERSTICIAL EN UNA PACIENTE CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL Y DISMORFIAS FACIALES

Fortunato P.C.¹, P.D. Flores¹, J. Dipierri¹. ¹Hospital Materno Infantil "Dr. Héctor Quintana". Jujuy, Argentina.
pamela_f@hotmail.com

Las deleciones intersticiales 11q son poco frecuentes y heterogéneas debido a la similitud entre las bandas 11q14 y 11q22 en la citogenética clásica. El *array* de hibridación genómica comparada (*array*-CGH), permite una mejor definición de los puntos de corte. Se describe la caracterización clínica, citogenética y molecular de una paciente con deleción 11q. Niña de 2 años y 8 meses con braquicefalia, microcefalia, frente alta, cejas gruesas y arqueadas, hipertelorismo ocular y epicanto, fisura palpebral ascendente, ptosis palpebral, narinas antevertidas, labio superior delgado, comisuras bucales descendentes, filtrum largo, dientes en mal estado, orejas de implantación baja y displásicas, clinodactilia bilateral, macrodactilia de los dedos cuarto y quinto de la mano derecha. Insuficiencia tricuspídea trivial. Peso: 10,125 kg ($p < 3$), talla: 87,5 cm ($p < 3$), PC: 45,5 ($P < 3$). Se realizó cariotipo GTW con un nivel de resolución de 700 bandas en el propósito y sus padres. Se realizó *array*-CGH. Cariotipo del propósito: 46,XX,del(11)(q14.1q22.3); Cariotipo materno: 46,XX[20]; Cariotipo paterno: 46,XY[20]; *array*:del11q14.1-q22.3 (20,8 Mb). El fenotipo de estas deleciones no se encuentra correctamente caracterizado en la bibliografía actual. Consideramos que este y otros pacientes con deleciones intersticiales caracterizadas molecularmente serán de utilidad para mejorar la comprensión de los roles que juegan los genes eliminados y permitirán desarrollar una mejor correlación genotipo-fenotipo, así como identificar eventualmente una región crítica.

CV

**CITOGENÉTICA
VEGETAL**

VARIACIÓN DEL TAMAÑO DE GENOMA EN CULTIVARES DE CAÑA DE AZÚCAR (*Saccharum* spp.)

García J.M.¹, L.E. Erazzú¹, R. Andrada², A. Acevedo³.

¹Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA) EEA INTA Famaillá, Tucumán, Argentina.

²Fundación Miguel Lillo, Tucumán, Argentina. ³Instituto de Suelos, INTA, Buenos Aires, Argentina.

garcia.josemaria@inta.gob.ar

Los cultivares de caña de azúcar (*Saccharum* spp.) son híbridos genéticamente complejos debido a su naturaleza alopoliploide y elevada aneuploidía. El empleo de la citometría de flujo resulta auspicioso para dilucidar la variación en el tamaño de genoma (TG) resultante de cruzamientos comerciales, y su relación con el fenotipo. Los objetivos del trabajo fueron estimar el TG en la progenie (n=75) de NA 78-724 (NA) x LCP 85-384 (LCP), biotipos de caña energía INTA 05-3116 (B1) e INTA 05-3118 (B2) y una accesión de *S. spontaneum* (SE), y evaluar la correlación entre el TG y caracteres agronómicos en la progenie. Para el ensayo de citometría se emplearon hojas de caña de azúcar y estándar interno (maíz, 2C=5,43 pg). La tinción de núcleos se realizó con yoduro de propidio y se usó *Flowing Software* para analizar las señales fluorescentes. Se midieron a campo: altura, diámetro, peso de tallos, brix, pol, rendimiento fabril, fibra y material seca. Los TG fueron 10,84 Gb, 10,55 Gb, 9,52 Gb, 9,32 Gb y 9,53 para NA, LCP, B1, B1 y SE, respectivamente. La progenie presentó un TG entre 10,2 y 11,7 Gb, con una media de 10,7 Gb. El TG se correlacionó estadísticamente con diámetro ($r=0,35^{**}$), peso de tallos ($r=0,35^{**}$), brix ($r=-0,23^{*}$), pol ($r=-0,24^{*}$) y rendimiento fabril ($r=-0,24^{*}$). Los resultados revelaron contraste en el TG de biotipos comerciales y de caña energía, así como una amplia variación en el TG en la población con presencia de genotipos transgresivos. Recuentos cromosómicos en mitosis permitirían establecer la relación entre el TG y el número de cromosomas en caña de azúcar.

PATRONES DE BANDAS DAPI/CMA3 EN ESPECIES DE *Andropogon*, GRAMINEAE

Hidalgo M.I.M.^{1,2}, E. Greizerstein^{3,4}, G. Norrmann¹.

¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional del Nordeste (UNNE), Corrientes, Argentina.

²Instituto de Botánica del Nordeste, UNNE, Corrientes, Argentina. ³Facultad de Ciencias Agrarias,

Universidad Nacional de Lomas de Zamora (UNLZ), Buenos Aires, Argentina. ⁴Instituto de Investigación

en Producción Agropecuaria, Ambiente y Salud (IIPAAS), FCA, UNLZ-CIC, Buenos Aires, Argentina.

mapyhidalgo@hotmail.com

El estudio de las regiones heterocromáticas permite reconocer la localización de secuencias de ADN altamente repetitivo, las cuales son variables entre especies, evolucionando aceleradamente y provocando cambios en la distribución y número de las bandas. La utilización de la técnica de bandeo DAPI/CMA3, aplicada por primera vez en cuatro especies del género *Andropogon* L. (*A. barretoii* Norrmann et Quarín, *A. exaratus* E. Hackel, *A. glaucophyllus* Roseng., B.R. Arrill. & Izag. y *A. gayanus* Kunth, permitió revelar 6 tipos diferentes de patrones de composición de la heterocromatina, analizando la distribución y el tamaño relativo de las bandas DAPI/CMA3. Se estudiaron preparados de cromosomas metafásicos provenientes de meristemas de ápices radiculares pre-tratados con 8-Hidroxiquinoleína (5 horas) y conservadas en 3:1 a 5 °C. En general, los cariotipos mostraron un mayor número de bandas teloméricas DAPI+/CMA+ y muy pocas CMA+/DAPI-, todas brillantes, con forma de "puntos", siendo el tamaño de todas las bandas constantes en las diferentes especies, ubicándose preferentemente en la región terminal del brazo corto. También se observaron bandas pericentroméricas, en su mayoría DAPI+/CMA+ y muy pocas DAPI+/CMA-, todas de tamaño uniforme, de tinción intensa y con forma de "puntos". Los resultados obtenidos contribuyen a caracterizar estas especies. Las células se fotografiaron mediante el uso de un microscopio de epifluorescencia Leica provisto de cámara digital. Las imágenes fueron procesadas utilizando el programa Photoshop CS5.

ANÁLISIS DE LOS PATRONES DE BANDAS C-DAPI EN ESPECIES DEL GÉNERO *Andropogon* L.

Hidalgo M.I.M.^{1,2}, E. Greizerstein^{3,4}, G. Norrmann¹.

¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional del Nordeste (UNNE). ²Instituto de Botánica del Nordeste (CONICET), Corrientes, Argentina. ³Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Lomas de Zamora (UNLZ), Buenos Aires, Argentina. ⁴Instituto de Investigación en Producción Agropecuaria, Ambiente y Salud (IIPAAS), FCA, UNLZ-CIC, Buenos Aires, Argentina. mapyhidalgo@hotmail.com

La técnica de bandeo C-DAPI, aplicada por primera vez a cuatro especies poliploides del género *Andropogon* L. (*A. barretoii* Norrmann et Quarin ($2n=6x=60$), *A. exaratus* E. Hackel ($2n=6x=60$), *A. glaucophyllus* Roseng., B.R. Arrill. & Izag. ($2n=6x=60$) y *A. gayanus* Kunth ($2n=4x=40$), permitió revelar un patrón de bandas muy semejante entre estas especies, aunque con la existencia de alguna variación en cuanto a la posición y número de las mismas en cada cromosoma, pudiendo establecerse 3 tipos diferentes de patrones. Se estudiaron preparados de cromosomas metafásicos provenientes de meristemas de ápices radiculares, pre-tratados con 8-Hidroxiquinoleína durante 5 horas y conservadas en 3:1 a 5 °C. En todas las especies, la distribución de las bandas mostró señales pericentroméricas y teloméricas en la mayoría de los cromosomas. Las mismas, fueron conspicuas e intensas con forma de “puntos” en ambas cromátides. El tamaño de estas bandas fue variable en las diferentes especies incluso dentro de la misma especie. La cantidad total de heterocromatina C-DAPI varió desde 7,16% (*A. gayanus*); 17,50% (*A. glaucophyllus*); 18,26% (*A. exaratus*) y 19,20% (*A. barretoii*), del total de cada genoma. Los resultados obtenidos contribuyen a caracterizar estas especies. Las células se fotografiaron mediante el uso de un microscopio de epifluorescencia Leica provisto de cámara digital. Las imágenes fueron procesadas utilizando el programa Photoshop CS5.

OBTENCIÓN DE PLÁNTULAS MIXOPLÓIDES POR POLIPLOIDIZACIÓN SINTÉTICA DE *Habranthus brachyandrus* (BAKER) SEALY (AMARYLLIDACEAE)

Rodríguez Mata O.A.¹, A.I. Honfi¹, J.R. Daviña¹. ¹Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal, Instituto de Biología Subtropical (CONICET-UNaM) nodo Posadas, Misiones, Argentina. orlandor761@gmail.com

Habranthus brachyandrus se cultiva con fines ornamentales en diversos países del mundo y es objeto de estudio por su potencial fitoquímico. No tiene registros de ensayos de poliploides sintéticos. El objetivo de esta investigación fue evaluar la poliploidización artificial de *H. brachyandrus* ($2n=4x=24$). Se sumergieron semillas germinadas en solución acuosa de colchicina al 0,05% y 0,1% durante 12, 24, 48 y 72 hs. Para todos los tratamientos hubo un grupo control. Se analizó la supervivencia del material durante el tratamiento y posterior proceso de rusticación y cultivo. Un año después, mediante tinción convencional de Feulgen se efectuaron análisis mitóticos en ápices radiculares de los bulbos obtenidos a partir de las semillas tratadas. Además, se analizó la progenie clonal de esos bulbos. La supervivencia de semillas disminuyó con la exposición a colchicina. El único tratamiento que indujo la formación de células con el set cromosómico duplicado fue la inmersión en colchicina al 0,1% durante 24 hs. Se reveló la coexistencia de líneas celulares tetraploides ($2n=4x=24$) y octoploides ($2n=8x=48$) en las semillas tratadas. Las plantas aún no alcanzaron la etapa reproductiva, pero produjeron bulbillos hijos que presentan la misma condición mosaico irregular. La mixoploidía es un desorden cromosómico con la presencia de dos o más líneas celulares que puede concluir en la inviabilidad de los individuos afectados, pero si este fenómeno es transmitido a la siguiente generación de modo agámico podría ampliar las posibilidades en los planes de mejora genética.

MODO DE REPRODUCCIÓN EN DIFERENTES CITOTIPOS DE *Paspalum*

Perichon M.C.¹, J.R. Daviña¹, E.J. Martínez², J.F. Valls Montenegro³, G.H. Rua⁴, A.I. Honfi¹. ¹Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal, Instituto de Biología Subtropical (CONICET-UNaM) nodo Posadas, FCEQyN, UNaM, Misiones, Argentina. ²Instituto de Botánica del Nordeste, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional del Nordeste, Corrientes, Argentina. ³EMBRAPA/CENARGEN, Brasília, Brasil. ⁴Facultad de Agronomía, UBA, Buenos Aires, Argentina.
constanzaperichon@gmail.com

El 80% de las especies de *Paspalum* poseen diferentes niveles de ploidía y modos de reproducción. El objetivo fue determinar el modo de reproducción de *P. barretoii* $2n=20$, *P. unispicatum* $2n=30$, *P. vaginatum* $2n=40$, y *P. minus* $2n=50$. Se fijaron espiguillas en antesis, se disecaron los pistilos, se diafanizaron con metilsalicilato, y se observaron los sacos embrionarios maduros mediante microscopio con dispositivo Normanski. El diploide de *P. barretoii* mostró un 78% de óvulos con sacos embrionarios meióticos (SEM) y un 22% de sacos abortados o ausentes. El triploide de *P. unispicatum* tuvo un 10% de óvulos con SEM, 79% con sacos embrionarios apospóricos (SEA) de tipo *Paspalum*, y 11% con sacos mixtos (SEM + SEA). El tetraploide de *P. vaginatum* mostró un 2% de óvulos con SEM, 44% con SEA, 26% con sacos mixtos, y 28% con ausencia de sacos. El pentaploide de *P. minus* tuvo un 37% de óvulos con sacos embrionarios diplospóricos (SED), 47% con una combinación de SED + SEA, y un 16% de sacos abortados o ausentes. *P. barretoii* diploide se reproduce en forma sexual obligada, *P. unispicatum* triploide por apomixis apospórica facultativa, *P. vaginatum* tetraploide por apomixis apospórica facultativa, y *P. minus* pentaploide por apomixis obligada con una combinación de diplosporia + aposporia. Se corroboró la relación entre nivel de ploidía y modo de reproducción en *Paspalum*, donde los diploides son sexuales y los poliploides son en general apomícticos y pueden ser obligados o facultativos, e incluso tener ambos tipos de apomixis en un mismo citotipo.

GMO

GENÉTICA DE MICROORGANISMOS

COMPARATIVE ANALYSIS OF GUT MICROBIOME IN INDIVIDUALS OF THE OLD CIVILIZATION OF CARAL-SUPE BASED ON DATA FROM 16S rRNA AND ITS REGION

Jaramillo Valverde L.J.¹, A. Vásquez Domínguez¹, K. Levano Najarro¹, R. Cano², R. Shady Solís³, H. Guio Chunga¹. ¹Albiotec, Lima, Perú. ²The Biocollective, Denver, USA. ³Zona Arqueológica Caral Unidad Ejecutiva 003 Ministerio de Cultura, Lima, Perú. luisjaramillovalverde@gmail.com

The Caral-Supe civilization (3500 BC) is the oldest in Peru and America, contemporary to the Mesopotamia, Egypt, India and China civilizations. For this reason, the objective was to identify microorganisms and possible diseases that existed in this ancient civilization using coprolites samples. To do this, two coprolites samples were analyzed through high-throughput sequencing data of 16S rRNA gene and an intergenic region (ITS). Prior to DNA extraction using Power Soil DNA Isolation Kit, samples were prepared by discarding the outermost portions of the coprolite samples to eliminate risk of contamination. The V4 variable region of bacterial 16S rRNA genes was targeted and for fungi, ITS analysis was performed. Sequencing was performed using an Illumina MiSeq instrument. The OTUs (operational taxonomic unit) were defined by grouping at 97% similarity. The final OTUs were taxonomically classified using BLASTn against a database derived from RDP II and NCBI. In both coprolites the most representative OTUs at the phylum level for 16S rRNA bacterial genes was Firmicutes, and for ITS was Ascomycota. Firmicutes is one of the most frequent phylum in the human intestinal microbiota and is related to cardiovascular problems. *Virgibacillus* sp. is a well representative genus of this phylum. Further analysis will be carried out with additional coprolites samples to further identify organisms that colonized the gut microbiome of the Caral-Supe ancient inhabitants; and in this way be able to determine the lifestyle (diet) and its influence on the gut microbial communities.

DISEÑO DE CEBADORES ESPECÍFICOS PARA DOS CEPAS DE *Bacillus altitudinis* PROMOTORAS DEL CRECIMIENTO VEGETAL AISLADAS DE *Ilex paraguariensis*

Cortese I.J.¹, M.L. Castrillo², P.D. Zapata², M. E. Laczeski³. ¹Instituto de Biotecnología "Dra. María Ebe Reca", FCEQyN, UNaM, Misiones, ²CONICET, Instituto de Biotecnología "Dra. María Ebe Reca", FCEQyN, UNaM, Misiones, Argentina, ³CONICET, FCEQyN, UNaM, Misiones, Argentina. cortesejulietta@gmail.com

Las bacterias promotoras del crecimiento vegetal (PGPB) poseen importancia comercial y ambiental ya que ejercen efectos positivos sobre el crecimiento y el desarrollo de las plantas de manera directa o indirecta. La generación de ensayos que permitan el monitoreo en la colonización y trazabilidad se presentan como una alternativa prometedora para su aplicación *in vivo*. En el presente estudio se trabajó con dos cepas de *Bacillus altitudinis* aisladas de plantines de *Ilex paraguariensis*, seleccionadas por su capacidad PGPB *in vitro* y en vivero. El objetivo fue diseñar cebadores cepa específicos para *B. altitudinis* 19RS3 y T5S-T4 para su detección en ensayos *in vivo*. Se compararon los genomas de ambas cepas con los genomas de *Bacillus* disponibles, utilizando el visualizador de *Rapid Annotation using Subsystem Technology*. Se seleccionaron secuencias de 200–800 pb y se contrastaron en la base de datos del *National Center for Biotechnology Information* (NCBI). Se seleccionaron las secuencias únicas y se diseñaron cebadores utilizando *Primer3*. Se evaluó la especificidad de los cebadores con la herramienta *In Silico PCR Amplification*. Se obtuvieron dos pares de cebadores específicos para cada cepa. Estos cebadores demostraron especificidad para las cepas en estudio, ya que no se obtuvieron resultados positivos en las amplificaciones por PCR para las cepas de *B. altitudinis* GQYP101 (CP040514), CHB19 (CP043559) y SGAir0031 (CP022319.2) reportadas en el NCBI. Se logró diseñar cebadores cepa específicos para la detección de *B. altitudinis* 19RS3 y T5S-T4 en muestras de suelo y raíz.

PRIMER GENOMA SECUENCIADO DE UNA CEPA ARGENTINA DE *Streptococcus agalactiae* AISLADA DE UN BOVINO CON MASTITIS

Cadona J. S.¹, L.B. Hernandez¹, J.R. Lorenzo Lopez¹, A.V. Bustamante¹, A.M. Sanso¹. ¹CIVETAN, FCV, UNCPBA, Tandil, Argentina.
jcadona@vet.unicen.edu.ar

Streptococcus agalactiae es un importante patógeno causante de mastitis clínica y subclínica en bovinos, lo cual impacta en la salud animal y en la producción láctea. Es también un patógeno humano que causa infecciones graves, principalmente en neonatos, ancianos e inmunosuprimidos. En el marco de un proyecto que comprende el análisis genómico comparativo de cepas de *S. agalactiae* y con el objetivo de identificar regiones genómicas que podrían ser marcadores predictivos de virulencia, se secuenció el genoma completo de una cepa argentina de *S. agalactiae* aislada de un bovino con mastitis. La secuenciación del genoma se realizó mediante la plataforma MiSeq (Illumina). A partir de los datos obtenidos se determinó el secuenciotipo (ST) mediante *Multi locus sequence typing* (MLST). Se halló un nuevo alelo en el locus *sdhA* identificado como *sdhA*-153 por la base de datos PubMLST. Consecuentemente, el aislamiento presentó un ST también novedoso, ST-1640. Los datos de secuenciación se cargaron en la plataforma web Galaxy. Las *reads* fueron ensambladas *de novo* usando SPAdes. Como resultado, el genoma se ensambló en 150 *contigs* con un valor N50 de 39.265 pb y una longitud máxima de *contig* de 104.508 pb. El genoma presentó una longitud aproximada de 2,3 Mb con un contenido de G+C de 35,61%. Se utilizó Prokka para la anotación del genoma y se predijeron 2.312 genes que codifican proteínas. Estos resultados constituyen los primeros datos genómicos de una cepa argentina de *S. agalactiae* de origen bovino, e informan de la circulación de un clon exclusivo de Argentina.

GENÓMICA COMPARATIVA INTRAESPECIE EN BACTERIAS: REVELANDO EL METABOLOMA SECUNDARIO DE *Streptomyces albus*, LA ESPECIE TIPO DEL GÉNERO *Streptomyces*

Dietrich J.¹, F. Schwab¹, M.S. Vela Gurovic¹. ¹CERZOS UNS-CONICET, Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina.
juliandietrich97@hotmail.com.ar

Streptomyces es un género ubicuo y tradicionalmente conocido por su gran capacidad en la producción de antibióticos y otras moléculas bioactivas, típicamente asociadas al metabolismo secundario. El desarrollo de nuevas herramientas bioinformáticas ha hecho posible la bioprospección de metabolitos secundarios a nivel genómico, lo que evita el re-aislamiento de metabolitos conocidos y permite conocer el potencial metabólico de una cepa. Recientemente, nuestro grupo ha reportado el primer genoma completo de *S. albus*, lo que facilitó la realización de un estudio genómico comparativo intraespecie. Se realizaron alineamientos de 9 genomas de *S. albus* disponibles en GenBank con MAUVE (v20150226). Para predecir *clusters* genómicos de biosíntesis de metabolitos secundarios (CGBs) se utilizó ANTISMASH (v. 5.1.2). El metaboloma secundario central incluyó los metabolitos ectoína, geosmina, desferrioxamina E, hopeno y pseudouridimicina, junto con otros metabolitos que presentarían similitud estructural con sapB, isorenierateno e ibomicina. Adicionalmente se detectaron dos *clusters* no asociados a ningún CGB conocido que codificarían proteínas asociadas a la síntesis de dos terpenos y un ciclodepsipéptido. Los resultados sobre el metaboloma auxiliar y único de cada cepa revelaron que la mayoría de los *clusters* de la especie *S. albus*, la cepa tipo del género *Streptomyces*, son huérfanos, es decir, aún no tienen asignado un metabolito. Así, este estudio refleja que la diversidad metabólica de algunas especies extensamente estudiadas aún permanece oculta.

ELEMENTOS REGULADORES DE GENES QUE CODIFICAN β -1,3-GLUCANASAS EN LA CEPA *Trichoderma koningiopsis* POS7

Castrillo, M. L.¹, N.S. Amerio¹, I.J. Cortese¹, G.A. Bich¹, M.C.N. Saparrat², P.D. Zapata¹. ¹Instituto de Biotecnología Misiones “Dra. María Ebe Reca”, FCEQyN, UNaM, Misiones, Argentina. CONICET. ²Instituto de Fisiología Vegetal (INFIVE) Centro Científico Tecnológico CONICET, La Plata, Argentina. mlc_827@hotmail.com

Las enzimas β -1,3-glucanasas han sido propuestas como agentes claves en la degradación de la pared celular de diferentes hongos fitopatógenos. La caracterización de las secuencias génicas que codifican para estas enzimas son herramientas prometedoras para el diseño de un biocontrol eficaz. El objetivo fue analizar las secuencias reguladoras de los genes que codifican para las enzimas β -1,3-glucanasas de la cepa *Trichoderma koningiopsis* POS7. A partir de las 10 secuencias génicas glucanólíticas del aislamiento *T. koningiopsis* POS7, se localizaron los elementos de respuesta utilizando el software Geneious 9.1.5. Los software Clustal Omega e IGV se utilizaron para analizar la región reguladora de los genes. Se logró identificar que los 10 genes analizados poseen regiones TATA, CAAT y ATTG. Además, 8 de ellos revelaron estar regulados por elementos de respuesta relacionados a la represión catabólica por nitrógeno, 7 de ellos por la represión catabólica por carbono y el estrés fisiológico y, en menor medida, también están regulados por elementos de respuesta asociados a la represión transcripcional de factores de conidiación y unos con sitios putativos para la interacción con proteínas reguladoras expresadas durante el micoparasitismo. Estos resultados sugieren la existencia de diferentes estrategias para modular el potencial biocontrolador de la cepa *T. koningiopsis* POS7 y sus β -1,3-glucanasas sobre hongos fitopatógenos.

IDENTIFICACIÓN TAXONÓMICA DE TRES CEPAS DE *Ganoderma* spp. MEDIANTE ANÁLISIS MULTILOCUS

Viceconte, F.R.¹, M. Díaz², D. Soresi³, A. Carrera⁴, M.S. Vela Gurovic⁵. ¹Consejo Nacional de Investigaciones Científicas (CONICET) Centro de Recursos Renovables de la Zona Semiárida (CERZOS-UNS-CONICET) Bahía Blanca, Buenos Aires. Argentina, ²CIC- Departamento de Biología, Bioquímica y Farmacia (DBByF), Universidad Nacional del Sur (UNS), Bahía Blanca. Buenos Aires. Argentina, ³DBByF UNS, Bahía Blanca. Buenos Aires. Argentina, ⁴CONICET, CERZOS-UNS-CONICET, Departamento de Agronomía, UNS, Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina, ⁵CONICET, CERZOS-UNS-CONICET, DBByF, UNS, Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina. fvceconte@cerzos-conicet.gob.ar

Ganoderma spp. incluye a una variedad de especies de hongos medicinales mundialmente apreciados por sus numerosas propiedades medicinales. El género *Ganoderma* es uno de los más complejos dentro de los *Polyporales*, siendo el análisis multilocus el método más aceptado actualmente para su clasificación. CERZOS UNS-CONICET cuenta con un cepario de hongos clasificados en base a su morfología. Se ha comenzado a caracterizar molecularmente alrededor de 50 de sus cepas, seis de las cuales pertenecen al género *Ganoderma*. El objetivo del estudio fue identificar taxonómicamente a tres de estas últimas mediante análisis filogenético multilocus basado en la región nuclear ITS (*Internal Transcribed Spacer*), y en los genes LSU (*Large Subunit ribosomal RNA gene*) y β -tubulina. Las secuencias fueron comparadas con otras disponibles en GenBank previamente empleadas en análisis taxonómicos y con origen geográfico publicado. Para el alineamiento múltiple se usó el algoritmo MUSCLE y las relaciones filogenéticas se infirieron con el método de Máxima Verosimilitud (MEGA 7) realizando 1000 réplicas (*Bootstrap*). Los resultados permitieron clasificar las cepas en tres diferentes taxones, difiriendo con su inicial identificación al momento del depósito. *Ganoderma* sp. E47 fue identificada como *G. sessile*, relacionándose con miembros americanos del complejo *G. resinaceum*. *Ganoderma* sp. CS se identificó como *G. lingzhi*, clado de Asia del Este diferenciado de *G. lucidum sensu stricto* y finalmente *Ganoderma* sp. GO como *G. oregonense*, dentro del complejo *G. lucidum sensu stricto*.

REVALORACIÓN DE LA INFORMACIÓN FILOGENÉTICA BASADA EN LA REGIÓN ITS1-5.8S-ITS2 EN CEPAS DE *Candida tropicalis*.

Madrassi, L.M.¹, P.A.N. Álvarez², K. Salvatierra³. ¹Instituto de Biotecnología, Universidad Nacional de Misiones (UNaM), Misiones, Argentina. ²Instituto de Genética Veterinaria, La Plata, Buenos Aires. ³FCEQyN, UNaM, Misiones, Argentina.

Immadrassi@hotmail.com

El uso de especímenes anotados en banco de datos, ha permitido mejorar y estandarizar la metodología de identificación de especies por su variación genética. En micología, el gen de la subunidad 5.8S es considerado el *locus* estándar por excelencia. Está flanqueado por dos regiones internas espaciadoras (en inglés, ITS), que varían intraespecíficamente. A pesar de su poder como identificador especie-específico, pocos estudios han sido realizados para la mayoría de especies que conforman el género *Candida*, como por ejemplo *C. tropicalis*. Nuestra hipótesis de trabajo es que existen diferencias en cepas de *C. tropicalis* para la región ITS1-5.8-ITS2 de modo que las mismas pueden caracterizarse filogenéticamente. Nos propusimos estudiar la variación intraespecífica dentro de esta región, analizando y comparando la variación existente dentro y entre las cepas en relación a su origen geográfico y el tipo de muestra (ambiental o clínica). Fueron descargadas 1250 accesiones de *C. tropicalis* del banco de datos genéticos de NCBI. Conservamos aquellas que contenían el segmento completo resultando en 795 secuencias finales. Se utilizó como grupo externo una secuencia de referencia de *C. parapsilosis*. Los árboles de haplotipos mostraron al menos tres grupos los cuales evidencian cambios en sitios puntuales entre ellos. Estos resultados concuerdan parcialmente lo obtenido por otros investigadores sobre la diversidad genética del *locus* ITS1-5.8S-ITS2, pero amplía el conocimiento de esta región para *C. tropicalis*.

GPE

GENÉTICA DE POBLACIONES Y EVOLUCIÓN

EVALUACIÓN DE SISTEMAS DE PREDICCIÓN DEL COLOR DEL IRIS A PARTIR DEL GENOTIPO EN LA POBLACIÓN BONAERENSE

Hohl D.M.¹, M.A. Gutiérrez², C.I. Catanesi³. ¹CONICET, Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE) (CONICET–UNLP–CIC), Buenos Aires, Argentina.

²Departamento de Ciencias Biológicas, Facultad de Ciencias Exactas, UNLP, Buenos Aires, Argentina.

³CONICET, IMBICE (CONICET–UNLP–CIC), Facultad de Ciencias Naturales y Museo, UNLP, La Plata, Buenos Aires, Argentina.

dianamhohl@gmail.com

La predicción del fenotipo a partir del ADN es útil en la identificación de personas. Los SNPs utilizados se basan en estudios realizados principalmente en poblaciones europeas, pudiendo no ser aplicables en poblaciones de ancestría mixta como la argentina. Con el objeto de evaluar métodos de predicción de color de iris en una muestra de la población bonaerense ($n=308$) se genotipificaron 9 SNPs de 6 genes asociados a este fenotipo: *HERC2*, *OCA2*, *SLC24A4*, *TYR*, *IRF4* y *SLC45A2* mediante PCR (RFLP y alelo-específica) y electroforesis. Se tomaron fotografías de los iris de cada voluntario con biomicroscopio y cámara digital y se categorizaron por color en azul, intermedio y marrón. Se predijo el color a partir de 6 (sistema IrisPlex), 7 y 9 SNPs (método Snipper). Se evaluó la precisión de ambos modelos determinando el área bajo la curva (AUC) de característica operativa del receptor con el software R, a partir de la sensibilidad (S) y la especificidad (E), y los valores predictivos positivos (PPV) y negativos (NPV). Las AUC reflejan una mejor predicción con IrisPlex para azul (0,9559) y marrón (0,8363), con NPV y S de 100% (ambos colores), aunque el AUC y S para intermedio son bajos (0,7454 y 0,6%, respectivamente). Pero el clasificador con 7 SNPs y regresión logística multinomial presenta la S más alta para intermedio (51,72%), además de los mayores PPV para azul (20,93%) y marrón (70%), y E para marrón (76,77%). Por lo tanto, el IrisPlex resulta adecuado para predecir los colores azul y marrón, pero el aumento de S indica que la predicción de intermedios mejoraría al adicionar un SNP.

GA-TA: GENETICS APPLICATION – TABLE ADAPTER

Gamboa Lerena M.M.¹, S. Del Palacio², F.G. López Armengol³, D.M. Hohl⁴, G.P. Santo Meztler⁵. ¹Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Facultad de Ciencias Astronómicas y Geofísicas, Universidad Nacional de La Plata (UNLP).

²CONICET, Instituto Argentino de Radioastronomía, CCT–La Plata, CONICET, CICPBA, Villa Elisa, Buenos Aires, Argentina. ³Rochester Institute of Technology, Nueva York, EE.UU. ⁴CONICET, Instituto Multidisciplinario de Biología Celular IMBICE (CONICET–UNLP–CIC), La Plata, Buenos Aires, Argentina. ⁵CONICET. Centro de Investigación de Proteínas Vegetales (CIPROVE–Centro Asociado CICPBA–UNLP), Depto. de Cs. Biológicas, Facultad de Ciencias Exactas, UNLP, La Plata, Buenos Aires, Argentina.

mgamboa@fcaglp.unlp.edu.ar

Several informatics tools have been developed for the analysis of genetic data, such as the very popular Arlequin, Structure, and R programs. A common issue for scientists working in the field of human population genetics is that it is not trivial to convert a simple layout experimental datasheet into the specific formats required by each of those programs. Lacking a tool to properly handle this, scientists are forced to perform this labour manually, which is highly time-consuming and prone to errors. The magnitude of this problem has escalated with the current use of large databases of human variation data as the 1000 Genomes Project. Here we introduce the GA-TA program designed to adapt tables from an easy-to-build format into the specific formats required by programs such as Structure, Arlequin, and R. We present a web application hosted at <http://gata.fcaglp.unlp.edu.ar/> which provides an easy-to-use graphical user interface for managing input and output files, along with a user manual and a test sheet for clarification. No programming skills nor software installations are required to make use of this application. In addition, the GA-TA program is open-source and publicly available at <https://github.com/GA-TA/>. The software is written in Python 3 in a modular structure suitable for being easily extended to provide further formats and utilities.

ANÁLISIS DE LA ESTRUCTURA POBLACIONAL DE *Leptodactylus gracilis* (ANURA, LEPTODACTYLIDAE) EMPLEANDO MARCADORES MOLECULARES

Leonardi M.L.¹, F. Brusquetti², F. Kolenc³, C. Borteiro³, C.F.B. Haddad⁴, D. Cardozo⁵. ¹Instituto de Biología Subtropical (IBS), FCEQyN, UNaM, Misiones, Argentina.

²Instituto de Investigación Biológica del Paraguay, Asunción, Paraguay. ³Museo Nacional de Historia Natural, Montevideo, Uruguay. ⁴Departamento de Zoología y Centro de Acuicultura (CAUNESP), Universidade Estadual Paulista, Rio Claro, SP, Brasil.

⁵Laboratorio de Genética Evolutiva "Claudio Juan Bidau", IBS (CONICET-UNaM), Posadas, Misiones, Argentina.

lauleonardi9@gmail.com

Los anuros del género *Leptodactylus* comprenden un grupo natural compuesto por cuatro grupos de especies. El más diverso, grupo *L. fuscus*, incluye a *L. gracilis*, la cual posee una amplia y disjunta distribución subtropical que abarca el Sur de Brasil, Uruguay, Paraguay y Norte de Argentina. Su extensa y particular distribución geográfica, así como los escasos estudios taxonómicos hacen a este taxón ideal para el abordaje filogeográfico. El objetivo de este trabajo fue identificar la estructura genética de *L. gracilis* a partir de los marcadores mitocondriales COI y 16S. Para ello, se extrajo ADN genómico total de muestras de tejidos de la especie, abarcando gran parte de su distribución, siendo luego amplificadas con oligos específicos y secuenciadas mediante el método Sanger. Posteriormente, las secuencias obtenidas fueron alineadas y concatenadas. A continuación, se realizó un análisis filogenético utilizando máxima parsimonia. Adicionalmente, se construyeron matrices de distancias pareadas para cada marcador y se analizó el flujo génico con el estadístico *Fst*. Los análisis revelan una marcada estructuración genética, coincidente con la distribución geográfica de las poblaciones. Los datos de *Fst* sugieren un flujo génico restringido entre los sitios de muestreo. En conjunto, estos hallazgos indican que dentro de *L. gracilis* existen poblaciones identificadas como especies candidatas. Futuros análisis, incluyendo un mayor número de terminales y marcadores nucleares, permitirán visualizar de manera más precisa la estructura genética de las poblaciones.

ESTUDIO ESPACIO-TEMPORAL DE LA VARIABILIDAD GENÉTICA EN POBLACIONES DEL VECTOR DE LA ENFERMEDAD DE CHAGAS *Triatoma infestans*

Perez de Rosas A.^{1,2}, B. García^{1,2}. ¹Instituto de Investigaciones Ciencias de la Salud (INICSA) (CONICET-UNC). ²Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba, Argentina. arperez@biomed.fcm.unc.edu.ar

Triatoma infestans es considerada el principal vector de la enfermedad de Chagas en América del Sur. Con el propósito de investigar cómo varían en el tiempo los patrones espaciales de la estructura genética en *T. infestans*, se analizaron muestras de insectos obtenidas en el domicilio y/o en el peridomicilio de 10 viviendas de la localidad de San Martín (Capayán, Catamarca) y se las comparó con muestras obtenidas 2 años después en esos mismos sitios de captura. Se utilizaron 11 primers de ISSRs (secuencias entre repeticiones simples) que permitieron amplificar, mediante la técnica de PCR, 241 bandas polimórficas a partir de un total de 240 individuos. Los valores de diferenciación genética entre los sitios de cada casa de la primera y segunda muestra fueron significativos ($\Phi_{ST}=0,27$ y $0,41$, respectivamente; $p<0,01$), confirmando un alto grado de subdivisión en las poblaciones. En el Análisis de Componentes Principales se observó que ambas muestras formaron 2 grupos diferentes y la segunda muestra presentó mayor diferenciación entre sitios de captura. En poblaciones subdivididas, cuando el flujo génico restringido es sostenido en el tiempo, es probable que la deriva conduzca a acentuar la diferenciación de las frecuencias alélicas entre subpoblaciones. El análisis de autocorrelación indicó que tanto las hembras como los machos de esta especie se dispersan aproximadamente unos 500 m. Este resultado sugiere que el rociado con insecticidas y la vigilancia debería extenderse a todos los focos posibles de *T. infestans* en un rango de 500 m alrededor del área infestada.

DIVERSIDAD Y ESTRUCTURA GENÉTICA DE POBLACIONES DE *Helicoverpa gelotopoeon* (LEPIDOPTERA: NOCTUIDAE) SOBRE LA BASE DE MARCADORES NUCLEARES

Herrero M.I.¹, M.G. Murúa¹, A.S. Casmuz¹, G. Gastaminza¹.
¹Instituto de Tecnología Agroindustrial del Noroeste Argentino (ITANOA), Tucumán, Argentina.
 maria_inesherrero@hotmail.com

Helicoverpa gelotopoeon (Dyar) (Lepidoptera: Noctuidae) es una plaga polífaga que ha sido reportada causando daños en varios cultivos de importancia agrícola como ser soja, garbanzo y algodón. Esta especie, junto con *Helicoverpa zea* (Boddie), *Helicoverpa armigera* (Hübner) y *Chloridea virescens* (Fabricius), pertenece al complejo de Heliothinae de importancia económica en el Noroeste Argentino. Muchas especies de este complejo han desarrollado resistencia a insecticidas químicos y a cultivos Bt. El manejo de la resistencia a estas estrategias de control en *H. gelotopoeon* es de gran importancia y está sujeto al conocimiento de la genética de poblaciones de esta especie. Por lo tanto, el objetivo de este estudio fue evaluar la variabilidad y estructura genética de poblaciones de *H. gelotopoeon* provenientes de distintas plantas hospederas y regiones geográficas de la Argentina. Para ello, se utilizaron seis marcadores microsatélites para evaluar un total de 196 individuos. Los resultados obtenidos revelaron una alta diversidad genética y falta de estructuración genética entre las poblaciones estudiadas de *H. gelotopoeon*. Esta homogeneidad genética entre poblaciones de diferentes regiones geográficas y plantas hospederas puede ser debido a la gran capacidad de migración de los Heliothinae y el comportamiento generalista de *H. gelotopoeon*.

EL IMPACTO DE LA FRAGMENTACIÓN DE CUENCAS EN LA DIVERSIFICACIÓN DE PECES NEOTROPICALES DE ARGENTINA

Briñoccoli Y.F.¹, A. Paracampo², P. Posadas³, G.M. Somoza¹, Y.P. Cardoso³. ¹INTECH (CONICET-UNSAM).
²Instituto de Limnología Dr. Raúl A. Ringuelet, CONICET-CCT La Plata-UNLP. ³Facultad de Ciencias Naturales y Museo, UNLP, La Plata, Argentina.
 ybrinoccoli@intech.gov.ar

Los procesos por los cuales la riqueza de especies y la diversidad dentro de las especies tienen lugar son el aislamiento por distancia geográfica (AD); el aislamiento por barrera (AB) y el aislamiento por ambiente (AA). Estos aislamientos generan diversidad y conllevan a la estructuración genética y con el tiempo a la especiación. Aquí evaluamos el rol de estos procesos en dos especies de peces de agua dulce, *Hypostomus cordovae* y *Jenynsia lineata*, que se distribuyen en un rango ambiental muy amplio de Argentina. Para abordar este estudio se analizaron genes mitocondriales de 102 individuos para *H. cordovae* y 221 individuos para *J. lineata*. A partir de esta información se realizaron redes de haplotipos, análisis de AMOVA, SAMOVA y análisis de redundancia basado en distancias. Los resultados sugieren que la fragmentación de cuencas (AB) juega un rol importante en ambas especies, así como también la distancia geográfica (AD) para *H. cordovae* y la altitud (AE) para *J. lineata*. Esto demuestra que el proceso de diversificación de las poblaciones es complejo y no se limita a un solo mecanismo. Este proceso puede conducir al aislamiento reproductivo de las poblaciones y, en última instancia, a la especiación de las mismas.

GENÓMICA POBLACIONAL DEL LANGOSTINO *Pleoticus muelleri* (CRUSTACEA: DECAPODA: SOLENOCERIDAE)

Gesto E.S.M.¹, S. Ceballos², P. de Carli³, V. Confalonieri⁴, P. Pérez Barros⁵. ¹Centro de Investigaciones y Transferencia de Santa Cruz (CIT SANTA CRUZ), Argentina. ²CONICET, Centro Austral de Investigaciones Científicas (CADIC-CONICET), Argentina. ³Instituto de Ciencias del Ambiente, Sustentabilidad y Recursos Naturales (ICASUR) UNPA-UARG, Río Gallegos, Santa Cruz, Argentina. ⁴CONICET, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, IEGEBA (UBA-CONICET), Buenos Aires, Argentina. ⁵CONICET, Centro de Estudios Biomédicos, Básicos, Aplicados y Desarrollo (CEBBAD), Universidad Maimónides, CABA, Argentina. gestoestefania@gmail.com

El langostino *Pleoticus muelleri* se distribuye en el Océano Atlántico desde Brasil (20°S) hasta Argentina (50°S). Actualmente es el recurso de mayor importancia pesquera en Argentina. En este trabajo se evaluó si *P. muelleri* constituye una única población panmíctica a lo largo de toda su distribución. Se utilizó la técnica RADseq (secuenciación masiva de ADN asociado a sitios de restricción) sobre 42 individuos de 6 sitios de muestreo, i.e. Macaé (N=9), Rio Grande do Sul (N=2), Punta del Diablo (N=7), Rawson (N=12), norte (N=6) y sur (N=6) del Golfo San Jorge. Se realizó un filtrado de secuencias crudas y selección de loci (Stacks v2.4). Se llevó a cabo un análisis de estructuración poblacional mediante un análisis de componentes principales (PCA) y un agrupamiento Bayesiano (STRUCTURE v2.3.2). Los resultados indican la existencia de dos clústeres genéticos: uno al norte y otro al sur de su distribución, con presencia de híbridos en Rio Grande do Sul y Uruguay. Existen evidencias de eventos de surgencia en el Estado de Rio de Janeiro que podrían explicar parte de esta estructuración, y las poblaciones híbridas podrían constituir una zona de contacto secundario entre dos poblaciones genéticamente diferenciadas. Asimismo, se debe considerar la influencia de la cuenca del Plata y de las corrientes que confluyen en esta región. Se espera confirmar estos resultados incrementando el número de muestras y sitios de muestreo. Esto permitirá sentar las bases del conocimiento de la diversidad genética de esta especie, para diseñar mejores estrategias de manejo sustentable.

ESTUDIO FILOGENÉTICO DE BOVINOS CRIOLLOS LATINOAMERICANOS

Raschia M.A.^{1,2}, M.A. Polji³. ¹INTA, CICVyA, IGEAF, Buenos Aires, Argentina. ²FCM, UNLP, Buenos Aires, Argentina. ³FCAYV, USAL, Buenos Aires, Argentina. raschia.maria@inta.gob.ar

Los bovinos criollos son descendientes de aquellos traídos por los españoles durante la colonización y sometidos a selección natural, artificial y cruzamientos muy variables dependiendo de los países. Algunos constituyeron razas definidas por color y otros conservaron una gran diversidad de colores y formas. En general muestran gran adaptación a los diferentes ambientes. El objetivo de este trabajo fue realizar un análisis filogenético preliminar para identificar agrupaciones entre bovinos criollos de América Latina y dentro de Argentina. Se usaron 44 bovinos criollos de Argentina, Colombia, Islas Guadalupe, Paraguay y Uruguay genotipificados con el chip GeneSeek® Genome Profiler Bovine 150K v2, y como grupos externos bovinos Holando y Jersey genotipificados con el chip BovineSNP50 v2 BeadChip de Illumina. Para el análisis se utilizaron 52 animales y 33.974 SNPs autosómicos compartidos por los dos chips que superaron el control de calidad de genotipos. Se construyó la matriz de distancias genéticas en base a la proporción de alelos idénticos por estado compartidos entre pares de animales utilizando PLINK. Mediante el método *neighbor-joining* se construyó un árbol filogenético en base a estas distancias con el paquete PHYLIP y se le dio formato para su visualización con el programa Fig Tree. El árbol filogenético obtenido permite diferenciar dentro de Argentina el origen de los animales del noroeste pertenecientes a los rodeos fundadores en la Asociación de Criadores, así como los de la Patagonia. Los animales del resto de los países también están claramente diferenciados.

DIFERENCIACIÓN Y ESTRUCTURA GENÉTICA EN ALGARROBOS DEL DESIERTO DE ATACAMA (*Prosopis*, LEGUMINOSAE): EVIDENCIAS DE MOVIMIENTO ANTRÓPICO

Bessegga C.¹, C. Pometti¹, R. Fortunato², C. Santoro³, V. McRostie⁴. ¹Universidad de Buenos Aires, FCEyN, EGE-IEGEBA, CONICET, Argentina. ²Instituto de Recursos Biológicos, CIRN, INTA/CONICET/ESILyCA, UM, Buenos Aires, Argentina. ³Universidad de Tarapacá, Arica, Chile. ⁴Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile.
cecib@ege.fcen.uba.ar

Muchas especies de algarrobos tienen capacidades biológicas que les permiten adaptarse y desarrollarse en condiciones tan extremas como las del desierto de Atacama Chileno y ha sido propuesto que la Serie *Chilensis* habría sido introducida a esta zona por los seres humanos. Con el objeto de evaluar esta hipótesis, estudiamos el nivel de la variabilidad, diferenciación y estructura genética en poblaciones de *Prosopis* de este desierto. Se coleccionaron y genotipificaron 126 individuos de 13 poblaciones, divididas en sectores norte, centro y sur, mediante ocho *loci* SSR. Los resultados indicaron que las poblaciones, aunque son reducidas, presentan una alta diversidad genética ($H_O=0,61$; $A_r=3,41$). La diferenciación global fue significativa ($F_{ST}=0,128$; $p<0,0001$), aunque se detectaron inconsistencias en los valores de F_{ST} de a pares, cuando los sectores fueron analizados independientemente. La correlación entre las distancias genéticas y las distancias geográficas resultaron en todos los casos bajas, pero significativas ($r_{global}=0,37$; $p=0,010$). Los resultados de estructura genética señalaron al menos cuatro grupos genéticos y mostraron a las poblaciones del sector central con un importante nivel de mezcla. Estos resultados son compatibles con la barrera geográfica del desierto que habría actuado como obstáculo para un flujo génico natural, pero a su vez refuerza la hipótesis de una introducción antrópica y su convergencia cultural en el sector central del desierto, y estaría dando soporte a más de una oleada introductoria desde el exterior.

EL PAISAJE COMO ESCENARIO DE DISPERSIÓN ALÉLICA: POBLACIONES DE CURUPAY, DIVERSIDAD GENÉTICA Y PAISAJES HETEROGÉNEOS DEL SUR DE MISIONES

Goncalves A.L.¹, M.E. Barrandeguy¹, M.V. García¹. ¹FCEQyN, UNaM, Instituto de Biología Subtropical (UNaM-CONICET), CONICET, Misiones, Argentina.
alej.gonc@gmail.com

La distribución espacial no aleatoria de genotipos es determinada por la acción de procesos microevolutivos operando en la trama del paisaje. Mediante una clasificación supervisada de cobertura terrestre se seleccionaron poblaciones de curupay (*Anadenanthera colubrina* var. *cebil*) en el sur de Misiones en sitios con diferentes porcentajes de cobertura de bosque: Candelaria (CA): 10%, Santa Ana (SA): 50%, San Juan (SJ): 60% y Loreto (LO): 70%. Se analizaron 74 individuos con siete *loci* microsatélites. Se caracterizó la diversidad genética mediante número de alelos por locus, riqueza alélica y heterocigosis. Se estimaron coeficientes de parentesco de a pares y se determinó la estructura genética poblacional. Las poblaciones SJ y LO presentaron elevada endogamia, en tanto que CA y SA presentaron alta heterocigosis. Los niveles de parentesco estadísticamente significativos y la estructura genética moderada serían consecuencia de la resistencia de la matriz, baja conectividad y/o estructura espacial a nivel de parche. En paisajes con baja cobertura de bosque (CA) se detectó la menor riqueza alélica, la cual podría ser resultado de tamaño poblacional reducido y/o baja conectividad; en paisajes con mayor cobertura de bosque (LO) se observó elevada endogamia por la formación de estructuras familiares; mientras que en paisajes con disponibilidad de hábitat y heterogeneidad media (SA y SJ) se detectó elevada diversidad genética. Así, en el sur de Misiones las poblaciones de curupay localizadas en paisajes con cobertura de bosque intermedia mantendrían elevada diversidad genética.

DIFERENCIACIÓN, VARIABILIDAD Y ESTRUCTURA GENÉTICA DE POBLACIONES DEL MORFOTIPO ANDINO DE *Turnera sidoides* SUBESPECIE *pinnatifida*

Dabrio A.¹, N.E.A. Almirón^{1,2}, E.M.S. Moreno², E.N. Paredes¹, G.C. Silva¹, V. Solís Neffa^{1,2}. ¹IBONE (UNNE-CONICET).

²Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura (FACENA), UNNE, Corrientes, Argentina. dabrioalfredo@gmail.com

Turnera sidoides (Passifloraceae, Turneroideae) es un complejo autopoliiploide de hierbas alógamas perennes distribuido en el Dominio Chaqueño. Cuenta con cinco subespecies y siete morfotipos, que poseen diferentes niveles de ploidía ($x=7$). Estudios previos revelaron la existencia de dos centros de variación en el complejo. En el centro oeste se hallaron poblaciones diploides ($2n=2x=14$) y tetraploides ($2n=4x=28$) del morfotipo andino de la subespecie *pinnatifida*. Los diploides crecen en los valles interandinos (S de Bolivia y NOA) y los tetraploides en los pastizales de altura y valles subtropicales (NOA). A fin de contribuir al conocimiento de los procesos involucrados en la diversificación de *T. sidoides*, se analizaron genéticamente 107 individuos de tres poblaciones diploides y cinco tetraploides del morfotipo andino empleando AFLP. Los valores promedio obtenidos fueron $H_e=0,15$; $PLP=55,15\%$ y $Sh=0,22$. El AMOVA mostró una estructuración genética moderada ($\Phi_{ST}=0,22$), detectándose la mayor variación dentro de poblaciones, citotipos y regiones geográficas. Además, se identificaron dos grupos bayesianos ($K=2$) y cuatro barreras al flujo génico. Los resultados sugieren que los patrones de diversidad y estructura genética en el morfotipo andino estarían relacionados con la biología reproductiva de *T. sidoides* y las características del paisaje (biogeografía, topografía y clima). Asimismo, dichos resultados sustentan la hipótesis del origen múltiple de los tetraploides a partir de poblaciones diploides del morfotipo andino diferenciadas genéticamente en alopatría.

EVALUACIÓN DE LA INFLUENCIA DE LAS CARACTERÍSTICAS DEL SISTEMA REPRODUCTIVO EN EL ESTABLECIMIENTO DE LOS POLIPILOIDES DE *Turnera sidoides*

Solís C.J.¹, E. Kovalsky^{1,2}, S. Fernández¹, J. Roggero Luque¹, V. Solís Neffa^{1,2}. ¹IBONE (UNNE-CONICET). ²Facultad

de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura (FACENA), Universidad Nacional del Nordeste (UNNE), Corrientes, Argentina. cristianjaviersolis10@gmail.com

Turnera sidoides (Passifloraceae) es un complejo autopoliiploide ($x=7$) con citotipos desde diploide ($2n=2x=14$) hasta octoploide ($2n=8x=56$), que difieren en su distribución geográfica pero co-ocurren en zonas de contacto. Estudios previos en algunas subespecies sugirieron que, aunque es alógama (es distila y autoincompatible), los casos ocasionales de autocompatibilidad aumentarían las posibilidades de establecimiento y expansión de los poliploides. A fin de probar esta hipótesis, se analizaron comparativamente las relaciones de compatibilidad entre tipos florales (L y B) en diploides, neopoliploides de zonas de contacto y poliploides establecidos de las cinco subespecies y siete morfotipos de *T. sidoides* mediante cruzamientos experimentales legítimos ($L \times B$ y $B \times L$), ilegítimos ($L \times L$ y $B \times B$) y autofecundaciones. De un total de 857 nuevos cruzamientos se detectaron casos exitosos de autocompatibilidad (5%) y cruzamientos ilegítimos (3%). El porcentaje de autofecundaciones y cruzamientos ilegítimos exitosos fue mayor en los poliploides establecidos que en los neopoliploides, aunque las semillas viables obtenidas de cruzamientos legítimos fue mayor en los últimos. Estos resultados sugieren que la contribución de los cambios en la biología reproductiva al establecimiento de las primeras generaciones de poliploides de *T. sidoides* es escasa. Sin embargo, la mayor frecuencia de autofecundaciones y cruzamientos ilegítimos exitosos en los poliploides establecidos sería una estrategia adaptativa durante su expansión geográfica.

EVALUACIÓN DE LA UTILIDAD DEL CÓDIGO DE BARRAS GENÉTICO PARA LA IDENTIFICACIÓN DE LAS ESPECIES DE LA FLORA DEL GRAN CHACO

Baldi M.E.^{1,2}, M.L. Pérez^{1,3}, J.G. Seijo^{1,2}, V. Solis Neffa^{1,2}.

¹IBONE (UNNE-CONICET). ²Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura (FACENA), Universidad Nacional del Nordeste (UNNE). ³Facultad de Ciencias Agrarias (FCA), UNNE, Corrientes, Argentina. matiasbaldi29@gmail.com

El código de barras de ADN fue utilizado exitosamente en la identificación de especies de animales y hongos, así como en una amplia gama de estudios ecológicos y de conservación, pero su uso en plantas aún está en desarrollo. El Gran Chaco es una de las regiones de mayor importancia socio-ambiental de Sudamérica. Cuenta con más de 3400 especies de plantas, de las cuales aproximadamente 400 son endémicas. A fin de evaluar la utilidad del código de barras genético para la identificación de las especies de la flora chaqueña, se analizaron las secuencias de ITS y del gen cloroplástico *rbcL* recomendadas por el proyecto Internacional del Código de Barras de la Vida (IBOL). Se utilizaron 182 muestras pertenecientes a 83 géneros del Chaco Húmedo, Subhúmedo y Semiárido. Como resultado se aportaron 263 secuencias a la base Bold System, de ellas 153 son del gen *rbcL* (553 pb) y 110 de ITS (374 a 383 pb). El poder discriminatorio de las secuencias para la identificación de las especies se evaluó en la familia Fabaceae mediante un análisis filogenético de 44 especies. El análisis permitió discriminar géneros y en menor medida especies, siendo más informativa la región ITS. Si bien el análisis con las secuencias recomendadas por el consorcio IBOL es prometedor, sería necesario incorporar más secuencias para alcanzar la identificación inequívoca de especies.

VARIABILIDAD MORFOLÓGICA EN POBLACIONES NATURALES DE *Paspalum malacophyllum* TRIN. DE ARGENTINA

Glücksberg A.¹, D.H. Hojsgaard², A.I. Honfi³, E.J. Martínez¹.

¹Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE-UNNE-CONICET), Corrientes, Argentina. ²Albrecht von Haller Institute of Plant Science, Georg-August-University of Göttingen, Göttingen, Germany. ³Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal (IBS, CONICET-UNaM) nodo Posadas, Misiones, Argentina. adriglucks@gmail.com

Paspalum malacophyllum Trin. es la especie del subgénero *Anachyris* con mayor distribución geográfica, variación morfológica y hábitos de crecimiento. El objetivo de este trabajo fue analizar 15 variables morfológicas vegetativas y reproductivas de *P. malacophyllum* Trin., en 12 poblaciones naturales colectadas en Argentina (una de Santiago del Estero, dos Catamarca, tres Córdoba, cinco Salta y una de Jujuy). Las mediciones se realizaron durante el segundo año de establecidas las plantas a campo, y sobre 10 individuos por población. Se estimó la variabilidad intra- e inter-poblacional mediante análisis de la varianza, de conglomerados y análisis de componentes principales (ACP). Las variables que aportaron a una mayor variabilidad intra-poblacional fueron el largo del segundo entrenudo, número de racimos y largo del racimo superior. Las variables con menor variabilidad intra-poblacional fueron ancho de espiguilla y largo de espiguilla. Se observaron diferencias significativas ($p < 0,05$) inter-poblacionales para todas las variables evaluadas, excepto para ancho de espiguilla y largo de espiguilla. El largo de la inflorescencia fue el carácter más variable entre las poblaciones. Los dos primeros componentes del ACP explicaron un 50,5% de la variabilidad intra- e inter-poblacional observada. Estos resultados demuestran la gran variabilidad morfológica existente en la especie.

DIVERSIDAD GENÉTICA EN POBLACIONES NATURALES DE ESPECIES DIPLOIDES SEXUALES DE *Paspalum* CON TIPOS DE FECUNDACIÓN DIFERENTES

Reutemann A.V.¹, A.I. Honfi², P. Karunaratne³, D.H. Hojsgaard³, M. Schedler⁴, E.J. Martínez¹. ¹Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE-UNNE-CONICET), Corrientes, Argentina. ²Instituto de Biología Subtropical (IBS-UNaM-CONICET), Posadas, Argentina. ³Albrecht von Haller Institute of Plant Science, Georg-August-University of Göttingen, Göttingen, Germany. ⁴INTA, Misiones, Argentina. vreutemann@gmail.com

Paspalum es un género de gran diversidad de especies y sistemas genéticos. Se evaluaron los patrones de diversidad genética y la influencia del modo de polinización en poblaciones naturales de dos especies diploides sexuales de *Paspalum*. Se realizó un análisis molecular con tres marcadores AFLP en cuatro poblaciones de 20 individuos cada una de *P. indecorum* (autoestéril) y en cuatro poblaciones de *P. pumilum* (autofértil). Se estimaron diferentes índices de diversidad genética, AMOVA, análisis de cluster, ACoP y test de Mantel para ver la correlación con la distribución geográfica de las poblaciones. El número de bandas totales fue superior en las poblaciones de *P. indecorum*, pero el porcentaje de loci polimórficos fue similar en las dos especies. El número de genotipos diferentes y su representación equitativa dentro de las poblaciones, como los índices de Nei y Shannon, fueron más altos en las poblaciones de *P. indecorum*, ya que en todas las poblaciones de *P. pumilum* se observaron genotipos repetidos, aunque ninguno predominante. El AMOVA arrojó que las poblaciones de *P. pumilum* presentan una mayor estructuración ($\Phi_{ST}=0,301$) con respecto a las de *P. indecorum* ($\Phi_{ST}=0,108$). Se distinguieron dos clusters en *P. indecorum* y tres en *P. pumilum*, donde las poblaciones cercanas geográficamente presentan mayor similitud. Sin embargo, no hubo correlación con las distancias geográficas en ninguna de las especies ($p>0,05$). Los patrones de diversidad molecular encontrados se corresponden con el tipo de fecundación de cada especie.

IDENTIFICACIÓN GENÉTICA DE INDIVIDUOS DEL GÉNERO *Festuca* PROVENIENTES DE POBLACIONES NATURALES A LO LARGO DEL RANGO DE DISTRIBUCIÓN DE LA ESPECIE

Guidalevich V.¹, M.M. Azpilicueta¹, A. López¹, P. Marchelli¹. ¹IFAB (INTA Bariloche-CONICET), Río Negro, Argentina. guidalevich@gmail.com

La especie nativa *Festuca pallescens* presenta una amplia distribución geográfica que cubre la Patagonia. Por su alto valor forrajero está incluida en un programa de domesticación del INTA. Su nicho ecológico se solapa en parte con el de *Festuca argentina* (tóxica para el ganado) y con un ecotipo híbrido previamente descrito y hallado en la meseta de Somuncura, con el que puede ser confundida a campo. Se desconoce si el ecotipo también es tóxico y cuál es su distribución geográfica. Los objetivos de este trabajo fueron identificar zonas de la Patagonia con presencia del ecotipo, y corroborar la pertenencia taxonómica del material utilizado en el programa de domesticación de *F. pallescens*. Se extrajo ADN de 20 poblaciones desde el norte neuquino al sur de Santa Cruz. Se amplificó la región ITS que permite reconstrucciones filogenéticas y se complementó con el marcador trnL-F de cloroplasto. Los fragmentos fueron secuenciados y alineados con secuencias consenso de *F. pallescens*, *F. argentina*, del ecotipo y de otras especies nativas del género. Los análisis con ITS permitieron determinar la presencia del ecotipo en la zona de Meliquina (sur de Neuquén) además de Somuncura (sur de Río Negro), y se corroboró que el resto de las muestras corresponden a *F. pallescens*. Entre éstas, cuatro individuos del norte neuquino se diferencian del resto. Con el marcador trnL-F se identificó el haplotipo más común de la especie, y posibles indicios de hibridación con *Festuca gracillima*. Análisis en curso permitirán confirmar las diferencias y determinar el estatus taxonómico.

EVALUACIÓN DE LA DORMICIÓN EN BIOTIPOS DE *Brassica rapa* L. RESISTENTES A GLIFOSATO E INHIBIDORES DE LA ENZIMA AHAS

Tillería S.G.¹, C.E. Pandolfo¹, M.S. Ureta², A. Presotto¹.

¹Departamento de Agronomía, Universidad Nacional del Sur (UNS), CERZOS-CONICET, Bahía Blanca, Argentina. ²Departamento de Agronomía, UNS, Bahía Blanca, Argentina.

tilleria.sofia@gmail.com

El nabo silvestre (*Brassica rapa*) es una maleza ampliamente distribuida en el mundo, incluyendo la región pampeana Argentina. En el año 2012 se hallaron en la provincia de Buenos Aires poblaciones de *B. rapa* con el transgén de resistencia a glifosato y resistencia a inhibidores AHAS. El éxito de una planta invasora en la colonización de nuevos hábitats podría estar influenciado por una fuerte selección en la dormición de sus semillas. El objetivo de este trabajo fue evaluar en poblaciones de *B. rapa*, el efecto de la incorporación del carácter de resistencia a herbicidas sobre la dormición. Se determinó la germinación (%) de dos poblaciones resistentes y cuatro susceptibles provenientes de diferentes regiones del país, bajo dos temperaturas constantes (10 y 25 °C), en condiciones de luz y oscuridad. Como controles se usaron nueve cultivares de *B. rapa* de distintos países y uno de colza *B. napus*. Se detectaron diferencias significativas entre los distintos biotipos analizados mediante ANOVA. La población resistente a glifosato e inhibidores AHAS presentó baja dormición con respecto al resto de los biotipos silvestres, asemejándose a las formas cultivadas. La temperatura disminuyó la dormición de las semillas, mientras que el efecto de la luz no fue consistente, aumentando la dormición a 10 °C y disminuyéndola a 25 °C. Si bien el estudio sugiere que la población con resistencia a glifosato e inhibidores AHAS posee baja dormición, no puede asociarse necesariamente a la resistencia o hibridación con el cultivo, ya que la otra población resistente presentó alta dormición.

ESTUDIO DEL EFECTO DE UN TRANSGÉN EN UNA POBLACIÓN SILVESTRE DE NABO (*Brassica rapa* L.)

Pandolfo C.E.¹, N.B. Suárez², S.G. Tillería¹, M.S. Ureta¹, A. Presotto². ¹Departamento Agronomía, Universidad Nacional del Sur (UNS), CERZOS-CONICET, Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina. ²Departamento Agronomía, UNS, Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina.

cpandolfo@cerzos-conicet.gob.ar

El flujo génico entre cultivos transgénicos y especies silvestres puede llevar al escape de transgenes. Uno de los riesgos posibles de esta situación es una reducción en la diversidad genética de la población silvestre, debido a la selección indirecta de alelos comunes ligados al transgén, cuando este se dispersa rápidamente por ser beneficioso (*selective sweep*). Si bien la introgresión de transgenes no es un hecho común, se conocen al menos cinco casos a nivel mundial, y uno se encuentra en Argentina. Poblaciones de nabo silvestre (*Brassica rapa*) con el transgén de resistencia a glifosato se encuentran ampliamente distribuidas en la provincia de Buenos Aires. En este estudio preliminar, se comparó una población de nabo transgénico colectada en Balcarce en 2016, con una accesión de la misma población colectada en 2008, seis años antes de la primera detección del transgén. Estos biotipos fueron criados en jardín común, junto con accesiones de años intermedios, y caracterizados morfológicamente. Se encontraron diferencias significativas en el ciclo y tamaño de planta entre las accesiones de 2008 y 2016. Sin embargo, estas diferencias se observaron también entre 2008 y el resto de las accesiones (2009/10/11), por lo que no serían atribuibles al transgén. Una razón que podría explicar estos resultados es la fuerte sequía del verano 2008/09, que afectó a la población original, y que habría ejercido una selección rápida sobre caracteres como la precocidad, involucrados en la supervivencia a este tipo de estrés.

APTITUD BIOLÓGICA DE HÍBRIDOS CULTIVO X SILVESTRE DE GIRASOL *Helianthus annuus* L. EN TRES AMBIENTES CONTRASTANTES

Fanna I.J.¹, F. Hernández¹, K. Mercer², A. Presotto^{1,3}.

¹CERZOS-CONICET Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina. ²Department of Horticulture and Crop Science, Ohio State University, Columbus, OH, USA.

³Departamento de Agronomía, Universidad Nacional del Sur, Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina.

ifanna@cerzos-conicet.gob.ar

La transferencia de alelos del cultivo a plantas silvestres (ej.: resistencia a herbicidas) por hibridación puede conllevar a la aparición de nuevos biotipos de malezas. Sin embargo, el ambiente y el efecto materno juegan un rol importante en el éxito reproductivo de estos híbridos. El objetivo de este trabajo fue evaluar la aptitud biológica de híbridos cultivo x silvestre de girasol en ambientes contrastantes. En el periodo abril-2019/abril-2020, se realizó un ensayo con un diseño de parcelas divididas con cinco repeticiones y tres ambientes contrastantes: ruderal (competencia permanente con especies espontáneas, RUD), agrestal 1 (competencia temprana con trigo, AGR1) y agrestal 2 (competencia tardía con maíz, AGR2). En cada ambiente se sembraron ocho biotipos: tres poblaciones silvestres, cuatro híbridos recíprocos (madre silvestre x padre cultivado y viceversa, con dos poblaciones silvestres), y el voluntario de un cultivar de girasol. Al final del ciclo se contó el número de capítulos por parcela de cada biotipo (estimación de la aptitud biológica). En RUD, los biotipos silvestres tuvieron mayor aptitud que los híbridos cultivo x silvestre, aunque esa relación fue inversa en AGR2 e intermedia en AGR1. En general, los híbridos con madre silvestre mostraron menor aptitud que sus contrapartes con madre cultivada en los tres ambientes. En conclusión, en los ambientes agrestales, los híbridos cultivo x silvestre tuvieron mayor aptitud indicando que bajo estos escenarios aumentarían las probabilidades de introgresión, especialmente si el parental materno es el cultivo.

ROL DEL EFECTO MATERNO SOBRE LAS PRIMERAS ETAPAS DE VIDA EN HÍBRIDOS RECÍPROCOS CULTIVO-SILVESTRE DE GIRASOL (*Helianthus annuus* L.)

Vercellino R.B.¹, F. Hernández², I.J. Fanna², I. Díez², G.

Fernández Reyes², A. Presotto². ¹Universidad Nacional del Sur (UNS), Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina.

²CERZOS, Departamento Agronomía, UNS-CONICET, Bahía Blanca, Argentina.

rbvercellino@cerzos-conicet.gob.ar

Los híbridos cultivo-silvestre comúnmente muestran fenotipos intermedios a sus padres. Sin embargo, los efectos maternos pueden alterar el resultado de la hibridación. En este trabajo, se evaluó el efecto materno sobre la emergencia y establecimiento de plántulas en condiciones de campo y sobre el fenotipo de plántulas de girasol criadas en condiciones controladas. En condiciones de campo, se utilizaron dos materiales silvestres con niveles de dormición contrastante, alta (BAR) y baja (DIA), un cultivo (CROP) y sus híbridos recíprocos cultivo-silvestre. En condiciones controladas, tres temperaturas contrastantes (15/10, 22/18 y 30/26 °C) con 12 hs. de fotoperíodo, dos materiales silvestres (BAR y RCU), CROP y sus híbridos recíprocos cultivo-silvestre. En condiciones de campo, BAR inverna como semillas mientras que DIA y CROP emergieron (~50%) en otoño, resultando en diferencias en supervivencia y establecimiento de plántulas en primavera. Los híbridos recíprocos cultivo-silvestre se asemejaron al parental materno. En condiciones controladas se observaron fuertes efectos maternos sobre los caracteres en los cuales sus padres difirieron. El tamaño de cotiledón explicó la mayor parte de la variación, sugiriendo que los efectos maternos sobre el tamaño de semilla perduraron hasta, al menos, el estadio V4. Los efectos genéticos maternos sobre las primeras etapas de vida mostraron un rol ecológico y evolutivo clave al afectar el establecimiento y el fenotipo de los híbridos cultivo-silvestre, por lo tanto, deberían ser abordados en los estudios de hibridación.

VARIACIÓN MOLECULAR DE *Plasmopara halstedii* EN ARGENTINA MEDIANTE MARCADORES BASADOS EN REPETICIONES DE SECUENCIA SIMPLE (SSR)

Martínez, A.L., Garayalde, A., Petruccelli, M., Erreguerena, I., Quiroz, F., Carrera, A. INTA EEA Balcarce, Balcarce, Buenos Aires, Argentina. almartinez@cerzos-conicet.gob.ar

Con el objetivo de explorar la variabilidad del patógeno *P. halstedii* (Farl.) Berl. et de Toni, causante del mildiu de girasol en Argentina, se emplearon ocho *loci* SSR en 42 aislamientos colectados en 2013 a 2018 de las regiones Centro (Buenos Aires) y Norte (Chaco y Santa Fe). Se determinaron las razas de los aislamientos en ensayos de patogenicidad ante líneas diferenciales de girasol. Se calculó el número de alelos por *locus*, heterocigosis observada y esperada (Ho y He). La matriz de distancia genética se sometió al análisis AMOVA, con regiones (dos), años (cuatro) y razas (seis) como fuentes de variación. Se definieron grupos poblacionales por método bayesiano. El número medio de alelos por *locus* fue 2,6 variando de 1 a 4 (21 totales). En 2017 se observó el mayor número de alelos y de razas. Ho y He promedio fueron 0 y 0,369, respectivamente. A través del AMOVA, se encontró variación genética atribuible a diferencias entre regiones (7 %) y entre años (32 %), pero no se encontró diferenciación genética asociada a razas. Asimismo, no se observó correlación entre distancia geográfica y genética (Mantel, $r = 0,114$). El análisis de estructura poblacional del *P. halstedii* en Argentina mostró cuatro grupos, explicados principalmente por el factor año. La ausencia de heterocigotos se asocia a la reproducción sexual predominantemente homotética de *P. halstedii*. El incremento de la variabilidad genética observado en los últimos años podría estar relacionado con la reciente aparición de nuevas variantes patogénicas en nuestro país, causantes de pérdida de eficacia de genes de resistencia y/o de fungicidas.

POTENCIAL DE LÍNEAS FLINT DEL NORTE DE EUROPA PARA MEJORAR EL RENDIMIENTO DEL MAÍZ DEL PATRÓN HETERÓTICO REID × LANCASTER

Genin, A.N.¹, C. López², J. Doll³, F. S. Montiel¹, S. Incognito². ¹KWS Argentina S.A. Córdoba, Argentina. ²IIPAAS-FCA, UNLZ, Buenos Aires, Argentina. ³FCA UNLZ, Buenos Aires, Argentina. alejandro.genin@kws.com

La selección de progenitores es una tarea fundamental en el desarrollo de cultivares híbridos dentro de un programa de mejoramiento genético. Una mayor atención deber ser puesta en identificar germoplasma con alelos favorables no presentes en los materiales élite. En el presente estudio, se evaluó un grupo de cinco líneas Flint del Norte de Europa (FNE) de ciclo FA0100 (PD1-5) y una línea adaptada de ciclo FA0700 (PD6) como padres donantes (PD) de alelos favorables para mejorar el rendimiento en grano (RG) de cuatro híbridos élite (HE) representativos del patrón heterótico Reid × Lancaster formado por los cruzamientos de dos líneas parentales elite (P) de cada grupo heterótico. Las seis PD, las dos P, los cuatro HE, los 24 cruzamientos PD×P y ocho testigos comerciales se evaluaron en 4 ambientes para RG. Las FNE, PD1 y PD6, generaron cruzamientos de RG comparable o superior a los testigos comerciales y fueron selectas como potenciales fuentes de alelos favorables por su elevada aptitud combinatoria general. También se evaluó la divergencia entre PD y P mediante un método biométrico y utilizando 9658 marcadores SNPs. La evaluación biométrica y molecular establecieron que para introgresar alelos desde PD1 y PD6, se las debe cruzar con P1 y derivar líneas por autofecundación directa de la F_2 . Los resultados indican que las FNE representan una fuente potencial de variabilidad genética útil para mejorar el RG del patrón heterótico Reid × Lancaster.

GH

GENÉTICA HUMANA

ANÁLISIS GENÉTICOS PRENATALES EN LA ARGENTINA. DIAGNÓSTICO PRENATAL NO INVASIVO E INTERRUPCIÓN LEGAL DEL EMBARAZO

Stutz B.¹, M.L. Ogas Castells². ¹Bioquímica, CABA, Argentina. ²ICT Milstein, CONICET, CABA, Argentina. barbi.stutz1@gmail.com

El diagnóstico de defectos congénitos comenzó con análisis por amniocentesis y biopsia de vellosidades coriónicas permitiendo el diagnóstico de anomalías cromosómicas en la semana 12 de gestación. Estas técnicas ponen en riesgo al feto y la madre por sus tasas de aborto y hemorragia. Recientemente surgieron pruebas de diagnóstico genético prenatal no invasivo (DPNI), como ADN fetal en sangre materna, que pueden realizarse a partir de la 9ª semana y permiten la determinación del sexo, detección de aneuploidías cromosómicas y sexuales y microdeleciones. Nos propusimos evaluar la oferta de estos ensayos en nuestro país. Se relevó información de laboratorios bioquímicos públicos y privados, encontrando 42 centros, mayormente ubicados en CABA, Córdoba y Santa Fe; ninguno de los centros públicos ofrece DPNI. En el marco del debate por la ley de interrupción legal del embarazo en Argentina, se prevé que esta práctica pueda realizarse hasta la semana 14 de gestación. En base a los resultados obtenidos, indagamos sobre la posibilidad de incorporar el DPNI al Programa Médico Obligatorio (PMO) y la oportunidad de una interrupción legal del embarazo, fundada en un diagnóstico que implique la incapacidad del feto de sobrevivir postparto o el peligro de la salud la persona gestante, entendiendo por salud un concepto integral que abarca tres dimensiones, física, mental y social, según lo establecido por OMS. Concluimos que las pruebas de DPNI están confinadas al sector privado y la oferta se concentra en CABA, Córdoba y Santa Fe, dificultando su incorporación al PMO.

IDENTIFICACIÓN DE FACTORES GENÉTICOS Y AMBIENTALES ASOCIADOS A INFECCIONES PERIODONTALES EN PARTOS PREMATUROS

Uranga R.¹, L. Giménez¹, F. Poletta¹, J. López Camelo¹.

¹Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas, CEMIC-CONICET, Instituto Nacional de Genética Médica Poblacional (INAGEMP), CABA, Argentina.

rocio_uranga@hotmail.com

La asociación entre infecciones maternas periodontales (IP) y parto prematuro (PP) fue reportada en estudios epidemiológicos con un riesgo 6 veces mayor. El objetivo del trabajo fue identificar genes candidatos comunes a ambos eventos en una muestra de madres de recién nacidos prematuros. Se analizaron 706 partos prematuros entre 2005 y 2010 en la Maternidad Ntra. Sra. de la Merced de Tucumán. Del total de prematuros, 209 fueron del tipo idiopáticos y 254 de ruptura de membrana. Del total, 225 madres presentaron IP, 110 en partos idiopáticos (ID) y 115 en ruptura de membrana (RM). Se analizaron 24 SNPs de 18 genes candidatos para prematuridad. Riesgos significativos para parto prematuro fueron observados en los genes *IL1B*: SNPs A3643 (OR=1,62) y *PON1*: SNPs G2365: (OR=1,57) y C4552: (OR 1,73). El análisis de tríos confirma esta asociación para dos de ellos, *PON1* (OR=2,27) en subtipo clínico idiopático y *IL-1B* (OR=2,06) en ruptura de membrana. El SNP del gen *IL1B* también presentó un riesgo aumentado para infecciones maternas periodontales. Se concluye que el gen *IL1B* de interleucina está involucrado en procesos inflamatorios, lo que podría explicar la asociación encontrada con infecciones periodontales y parto prematuro de ruptura de membrana.

ANÁLISIS CROMOSÓMICO DE PRODUCTOS DE CONCEPCIÓN POR SECUENCIACIÓN MASIVA

Galain M.¹, M. Fabbro¹, S. Menazzi¹, S. Papier¹, F. Nodar¹, C. Fernández¹. ¹CEGYR, Argentina.
mgalain@fertimed.com.ar

El aborto espontáneo ocurre entre el 10% al 15% de los embarazos y en su mayoría se debe a alteraciones cromosómicas. El cariotipo es el método tradicional de estudio del producto de concepción (POC), sin embargo, tiene limitaciones debido a la elevada tasa de fracaso del cultivo celular y la dificultad para excluir la contaminación con células maternas (CCM). El objetivo fue describir nuestra experiencia en el estudio de POC mediante NGS. Se estudiaron 79 POC obtenidos a partir del material de abortos espontáneos (26), legrado/aspiración (29) o histeroscopia/embrioscopia (24). Luego de la extracción de ADN, las muestras se analizaron mediante NGS. Para los casos con resultados 46,XX se realizó un análisis de STRs para determinar CCM o triploidía XXX. La edad materna promedio fue de 35,9 años, y el tiempo promedio de detención del embarazo fue 7,7 semanas (5,1-18). De las 79 muestras, 17 resultaron euploides, 55 aneuploides y 7 no concluyentes. Se identificaron 42 muestras con trisomías, también se detectó un caso con complejo mosaico y dos casos de triploidía XXY. Respecto a las monosomías, se obtuvieron 3 casos con Síndrome de Turner y 7 casos mosaicos. En mujeres ≤ 35 años la tasa de aneuploidía fue del 63,3% y en > 35 años del 73,5%. Con este estudio se obtuvo resultado en el 91,1% de los casos. Conocer la causa del aborto ayuda a las parejas a enfrentar los aspectos emocionales de la pérdida, permite estimar el riesgo de recurrencia, determinar la necesidad de solicitar estudios adicionales y planificar nuevas estrategias reproductivas.

GENOTIPIFICACIÓN DE LA VARIANTE 421C>A DEL GEN BCRP. ROL EN EL DESENCADENAMIENTO DE LA PORFIRIA CUTÁNEA TARDÍA EN INDIVIDUOS INFECTADOS CON VIH

Zuccoli J.R.¹, M.L. Buscalia¹, V.A. Melito^{1,2}, V. Parera¹, A. Buzaleh^{1,2}. ¹Centro de Investigaciones sobre Porfirinas y Porfirias (CIPYP), Hospital de Clínicas José de San Martín, CONICET-UBA, CABA, Argentina.
²Departamento de Química Biológica, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, CABA, Argentina.
johannazuccoli@hotmail.com

Las variantes genéticas afectan la expresión de la proteína “resistente al cáncer de mama” (BCRP, ABCG2) alterando el transporte de fármacos y hemo; 34G>A, 376C>T y 421C>A son de alta frecuencia. La Porfiria Cutánea Tardía (PCT) se produce por deficiencia en la uroporfirinógeno descarboxilasa: existen 2 tipos principales, PCT hereditaria y adquirida; se desencadena por fármacos, alcohol, drogas de abuso y virus hepatotróficos. En nuestro país, 17% de los PCT son portadores del virus de la inmunodeficiencia humana (VIH). Previamente se demostró que las variantes genéticas del transportador ABCB1, misma familia que ABCG2, influirían en el desencadenamiento de la PCT en individuos VIH. El objetivo fue evaluar el rol de la variante 421C>A (rs2231142) del gen BCRP en individuos controles, VIH, PCT y PCT-VIH. La genotipificación se realizó por PCR-RFLP. El alelo mutado A estaba en muy baja frecuencia en todos los grupos. En PCT-VIH, la frecuencia de A (0,21) fue mayor respecto a PCT y VIH (0,05; $p < 0,001$). Al analizar la frecuencia genotípica, se observó que 421C>A se encontraba en muy baja frecuencia en heterocigosis en todos los grupos, con valores mayores para el grupo PCT-VIH (36%, $p < 0,01$) vs. PCT (10%)/VIH (9%). Sólo se halló el genotipo AA (3%) en el grupo PCT-VIH. Los resultados, aunque preliminares, sugieren que la variante 421C>A en el gen BCRP podría relacionarse con la manifestación de esta Porfiria sólo en pacientes PCT-VIH. El análisis de los otros SNV permitirá establecer la presencia o no de haplotipos de riesgo en la manifestación de la PCT asociada o no con VIH.

VARIANTES GENÉTICAS DEL CYP2E1 Y SU RELACIÓN CON EL DESARROLLO DE LA PORFIRIA CUTÁNEA TARDÍA

Gordillo D.¹, L. Abou Assali¹, G. Cervino¹, L. Varela¹, V. Parera¹, M. Rossetti¹. ¹Centro de Investigaciones sobre Porfirinas y Porfirias (CIPYP), Hospital de Clínicas José de San Martín, CONICET-UBA, CABA, Argentina. diegomiguelgordillo@gmail.com

La Porfiria Cutánea Tardía (PCT) se debe a una deficiencia parcial en la uroporfirinógeno descarboxilasa (URO-D); existen dos tipos principales: hereditaria (PCT-H) o adquirida (PCT-A). Las variantes de los citocromos P-450, *CYP1A1* y *CYP1A2*, alteran su capacidad metabolizadora de drogas generando metabolitos que pueden inhibir la URO-D, aumentando la susceptibilidad a desencadenar la Porfiria. El producto de la variante *CYP2E1* metaboliza el etanol, conocido agente porfirinogénico. El objetivo fue investigar el rol de las variantes *CYP2E1**5B (NG_008383.1:g.3979C>T; rs2031920) y *CYP2E1**7B (NG_008383.1:g.4963G>T; rs6413420) en la manifestación de la PCT. Se genotipificó una población PCT-H (30), PCT-A (31) y controles (33) por RFLP-PCR. Al analizar el *CYP2E1**5B, no se halló el homocigota alternativo y el alelo C fue el más frecuente; no hubo asociación de riesgo entre esta variante y la PCT. Al estudiar el *CYP2E1**7B, la frecuencia de G/T era mayor en individuos con PCT-H respecto de PCT-A ($p=0,045$), siendo el alelo de referencia el de mayor frecuencia. Al comparar PCT-H vs. PCT-A, G/T vs. G/G dio una asociación de riesgo significativa ($OR=4,11$; $1,01<IC<17,2$; $p=0,044$). El estudio de haplotipos de riesgo para *CYP2E1**5B/*7B en ambos tipos de PCT vs. control dio T-T (diferencias no significativas). Ya que ambas variantes están asociadas a un aumento en la actividad transcripcional, se sugiere que podrían ser de riesgo para desencadenar la PCT. Estos estudios son valiosos para el asesoramiento médico personalizado a fin de prevenir a los portadores de exponerse a agentes porfirinogénicos.

VARIANTES GENÉTICAS EN ABCB1 Y GST: IMPLICANCIA EN EL DESENCADENAMIENTO DE LA PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE

Pagnotta P.A.¹, N. Manrique Bojórquez¹, M. Rossetti³, V.A. Melito¹, A. Buzaleh¹, H.R. Zuccoli¹. ¹Centro de Investigaciones sobre Porfirinas y Porfirias (CIPYP), Hospital de Clínicas José de San Martín, CONICET-UBA, CABA, Argentina. priscila.pagnotta@gmail.com

La Porfiria Aguda Intermitente (PAI) es causada por deficiencia en la Porfobilinógeno deaminasa (PBG-D); esta reducción no es suficiente para su manifestación. Los fármacos se hallan entre los principales desencadenantes. El objetivo fue evaluar el rol de las variantes genéticas del sistema de transporte (*ABCB1*) y metabolismo de drogas (*GST*) en el inicio de la PAI. Se estudiaron individuos Control y pacientes con PAI sintomáticos (PAI-S) o latentes (PAI-L). En *ABCB1* se evaluaron variantes en los exones 26 (rs1045642, c.3435C>T), 12 (rs1128503, c.1236C>T) y 21 (rs2032582, c.2677G>T/A) por PCR-RFLP. Se observaron frecuencias elevadas del alelo T para los SNVs: c.3435C>T: grupos PAI (PAI-S/PAI-L) vs. Control (0,57/0,60 vs. 0,36; $p<0,05$); c.1236C>T: PAI-S vs. Control (0,54 vs. 0,33; $p<0,05$), y del alelo A en c.2677G>T/A: grupos PAI vs. Control (0,14/0,11 vs. 0,03; $p<0,05$). El estudio de haplotipos reveló mayor frecuencia de TTT en PAI-S vs. Control/PAI-L ($p<0,05$). En *GST* se analizaron *GSTT1* nulo y *GSTM1* nulo por PCR multiplex y *GSTP1* (rs1695, c.313A>G) por PCR-RFLP. La frecuencia de *GSTT1* nulo fue mayor en PAI-S vs. Control/PAI-L (20,5% vs. 8,3%; $p<0,05$ /6,1%; $p<0,01$) y la de *GSTM1* nulo era levemente elevada en PAI-S (51,3% vs. 41,7% Control/45,5% PAI-L). La frecuencia del genotipo GG en *GSTP1* fue mayor en PAI-S (28,2% vs. 12,5% Control/0% PAI-L; $p<0,01$). La combinación *GSTM1*/*GSTT1*/*GSTP1* mostró mayor frecuencia de 2 alelos de riesgo para el grupo PAI-S ($p<0,05$). En conclusión, los resultados sugieren una posible implicancia de las variantes estudiadas en el desencadenamiento de la PAI.

ASOCIACIÓN DE GENOTIPOS DEL POLIMORFISMO rs12107982 (C>A) DEL PROMOTOR DEL RECEPTOR II DEL TGF-BETA CON PARÁMETROS LIPÍDICOS EN PACIENTES DE SAN LUIS

Pignataro V.A.¹, A. Orozco Reina¹, R.E. Brovarone², M.C. Della Vedova¹, S.E. Siewert¹, M.E. Vasquez Gomez¹. ¹Facultad Química, Bioquímica y Farmacia, Universidad Nacional de San Luis, San Luis, Argentina. ²Hospital San Luis, San Luis, Argentina. veropign@yahoo.com.ar

La dislipidemia es uno de los factores de riesgo de la cardiopatía isquémica. Un paciente es considerado dislipidémico si presenta al menos uno de los siguientes criterios: nivel plasmático de colesterol total (CT), colesterol LDL o triglicéridos (TG) elevado; o nivel de colesterol HDL disminuido. En este trabajo estudiamos la asociación del polimorfismo rs12107982 (C>A) del promotor de TGFBR2 con diversos parámetros lipídicos en pacientes de San Luis, Argentina. La población consistió en 107 voluntarios (68 dislipidémicos, 39 controles) cuyo genotipo fue determinado por medio de la técnica Tetra-primer ARMS-PCR desarrollada previamente en nuestro laboratorio. Se observó una asociación con mayores niveles de CT a nivel poblacional del genotipo AA, frente a los genotipos CA-CC (AA=201,14 mg/dl; CA-CC=183,04 mg/dl; $p=0,03$). Esta asociación se mantuvo en pacientes dislipidémicos y sin diabetes tipo 2 (T2D) (AA=218,26 mg/dl; CA-CC=170,47 mg/dl; $p=0,01$), pero no controles ($p>0,05$). Los niveles de TG también mostraron una asociación con el genotipo AA en pacientes dislipidémicos sin T2D (AA=201,95 mg/dl; CA-CC=123,78 mg/dl; $p=0,02$). Un análisis de cada criterio de dislipidemia por separado mostró al alelo C en relación al A como un protector ante niveles de CT elevados (≥ 240 mg/dl) (OR=0,20; CI 95%: 0,05-0,86; $p=0,02$), y de una relación CT/cHDL mayor al límite considerado de riesgo ($\geq 4,5$) (OR=0,34; CI 95%: 0,13-0,91; $p=0,03$). Concluimos que la presencia de al menos un alelo C en el polimorfismo rs12107982 tendría un efecto protector discreto sobre la enfermedad cardiovascular.

DIVERSIDAD DE LA POBLACIÓN DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES A PARTIR DE MARCADORES BIALÉLICOS DE CROMOSOMA X

Nowik M.¹, B. Bezu², P.G. Di Santo Meztler³, D.M. Hohl¹, L.A. Glesmann¹, C.I. Catanesi⁴. ¹Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE) (CONICET-CICPBA-UNLP), Buenos Aires, Argentina. ²Centro de Investigación y Desarrollo en Fermentaciones Industriales, CINDEFI (UNLP-CONICET), La Plata, Buenos Aires. ³Centro de Investigación de Proteínas Vegetales, CIPROVE (UNLP-Centro Asociado CICPBA), La Plata, Buenos Aires. ⁴IMBICE (CONICET-CICPBA-UNLP), La Plata, Buenos Aires. Facultad de Ciencias Naturales y Museo UNLP, La Plata, Buenos Aires. magalinowik27@hotmail.com

La población bonaerense está mayoritariamente conformada por individuos de ancestría europea y nativa americana, a lo que se suma un reciente movimiento migratorio desde otros países, produciendo un cambio gradual en su composición genética. El cromosoma X humano posee una extensa región no recombinante con el Y que presenta un amplio espectro de polimorfismos. Con el objetivo de relacionar los eventos demográficos con el componente genético, se analizaron 10 SNPs, 5 Indels y 7 inserciones Alu de cromosoma X en 70 individuos bonaerenses, mediante PCR y electroforesis en geles de 2% agarosa. Se calcularon frecuencias y ajuste al equilibrio de Hardy-Weinberg (eHW) y se compararon los resultados con datos previos de las poblaciones de Resistencia, Corrientes, Posadas y Viedma mediante F_{ST} . Salvo 2 inserciones Alu y 1 SNP, los marcadores se ajustaron al eHW, mientras que 4 inserciones Alu resultaron monomórficas. Los valores de F_{ST} fueron significativos para SNPs e indels de los bonaerenses ($p<0,05$) frente a los datos de Resistencia, Corrientes y Posadas, pero no con Viedma. La falta de diferencias con los datos de Viedma podría deberse a cierta semejanza cultural y político-económica, junto con las migraciones hacia Viedma por cuestiones laborales y con destino a Buenos Aires por estudio. Por otra parte, las poblaciones de las ciudades capitales del noreste podrían presentar mayor componente nativo americano, generando la diferenciación hallada. Estos resultados permiten comprender los procesos de cambio que inciden en la composición genética de la población argentina actual.

EFECTO DEL TELURO ADMINISTRADO EN PERÍODOS CRÍTICOS DEL DESARROLLO DE LAS RATAS QUE AFECTA LA CONDUCTA LATERALIZADA Y MECANISMOS EPIGENÉTICOS

Ratti S.¹, O. Sacchi², E. Álvarez Toro³. ¹Universidad Nacional de Cuyo, Universidad Católica de Cuyo, sede San Luis (UCCuyoSL), San Luis, Argentina.

²Instituto de Medicina y Biología Experimental de Cuyo (IMBECU-CONICET), Mendoza. ³UCCuyoSL, San Luis, Argentina.

silratti@gmail.com

Se ha mostrado que cambios epigenéticos manifestados por la desmetilación global del genoma de niños de una zona geográfica de la provincia de La Rioja, afectan la expresión fenotípica del gen *HSR*. Estas alteraciones epigenéticas y fenotípicas fueron reproducidas al administrar teluro (Te) a ratas prepuberales. La exploración lateralizada inducida por la novedad, fue una de las conductas similares y extrapolables al gen *HSR* humano. Con el fin de evaluar cuánto tiempo es necesario para que el Te pueda afectar esta expresión fenotípica en la rata, se eligieron 3 etapas críticas en la vida del animal: fertilización, lactancia y desarrollo prepuberal. Todos los animales, excepto los controles (n=21), fueron tratados con 0,3 µg/L de K₂TeO₃ en el agua de beber 24 h antes del proestro de la hembra en la pareja de los padres (Grupo Fertilización, n=19); todo el período de lactancia hasta los 21 días de edad de los hijos (Grupo Lactancia, n=17) y etapa prepuberal de los hijos hasta los 30 días (Grupo Prepuberal, n=14). A los 30 días, todos los grupos fueron testados en el Laberinto Doble Hole-Board Vertical, midiéndose la actividad exploratoria lateralizada. Los resultados mostraron lateralidad conservada en el grupo Control (74±5 Cuentas/3min, lado izquierdo, *versus* 44,5±8 C/3min, lado derecho, p<0,05) y ausencia de lateralidad en los grupos Fertilización, Lactancia y Prepuberal. Los resultados sugieren que la administración de Te es efectiva para producir alteraciones tanto en períodos cortos (fertilización), como en períodos más largos (lactancia y prepuberal).

GM

GENÉTICA MÉDICA

PRUEBA PILOTO: ANÁLISIS METAGENÓMICO DEL MICROBIOMA EN MUESTRAS DE PACIENTES CON CÁNCER COLORRECTAL PARA LA DETERMINACIÓN DE NUEVOS BIOMARCADORES

Mayordomo A.C.¹, C. Young², R. Rivera Pomar³, M.R. Risk⁴, C.A. Vaccaro⁴, T.A. Piñero⁴. ¹IMBICE-CONICET, IMTIB-HIBA, Buenos Aires, Argentina. ²University of Leeds, Inglaterra. ³Centro de Bioinvestigaciones (CeBio) UNNOBA-CICBA, Centro de Investigación y Transferencia CONICET-UNNOBA (CITNOBA), Pergamino, Argentina. ⁴Instituto de Medicina Traslacional e Ingeniería Biomédica (IMTIB), Buenos Aires, Argentina.
conymayordomo@gmail.com

El cáncer colorrectal (CCR) es la segunda causa oncológica de muerte en Argentina. La asociación entre CCR y microbioma fecal alterada se reconoce cada vez más como potencial para la determinación de nuevos biomarcadores de valor diagnóstico, pronóstico y/o terapéutico. El objetivo de este trabajo es caracterizar y comparar resultados entre diferentes métodos de conservación y análisis del microbioma en muestras de voluntarios sanos y pacientes con CCR recolectadas en el Hospital Italiano de Buenos Aires. Localmente, las muestras se almacenaron a -80 °C y se secuenciaron las regiones V3-V4 del gen ARNr 16S en un IlluminamiSeq. En la Universidad de Leeds, las muestras se almacenaron a temperatura ambiente en gFBOT y se secuenció la región V4 del ARNr 16S en un IlluminaHiSeq. El análisis bioinformático se realizó utilizando Qime2 (2020.2) y LefSe. Se compararon los taxones a nivel de phylums representativos de ambos grupos, no detectando diferencias en la abundancia relativa de Bacteroidetes, Firmicutes, Proteobacteria, Virrumicrobia y Actinobacterias. A nivel de género encontramos mayor riqueza en las muestras locales frente a las de referencias (370 vs. 239 OTUs), debido a la mayor cobertura obtenida por el análisis de una región adicional (V3-V4 vs. V4) que nos permitió obtener una mayor resolución de los niveles taxonómicos presentes en las muestras analizadas. En este estudio pudimos obtener resultados comparables, a pesar de modificar el método de almacenamiento y secuenciación. Para validar estos resultados preliminares se necesitan evaluar muestras adicionales.

EVALUACIÓN DE LA UTILIDAD DE MODELOS DE RIESGO PARA PREDECIR VARIANTES GERMINALES PATOGENICAS EN GENES *BRCA1/2*: EXPERIENCIA EN MENDOZA, ARGENTINA

Martínez Cunietti J.¹, L. Carvelli², A. Mampel³, L.M. Vargas Roig⁴. ¹Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Cuyo (UNCuyo), Mendoza, Argentina. ²IHEM-CONICET. ³Facultad Ciencias Médicas, Hospital Universitario, UNCuyo. ⁴Instituto de Medicina y Biología Experimental de Cuyo (IMBECU-CONICET), Mendoza, Argentina.
josefinamartincunietti@gmail.com

A pesar de los avances logrados en el asesoramiento genético oncológico, es necesario optimizar las estrategias de identificación de los pacientes con alto riesgo de Cáncer de Mama/Ovario Hereditario (CMOH). En Argentina los modelos matemáticos para estimar el riesgo de ser portador de una variante patogénica en los genes *BRCA1/2* no suelen utilizarse, porque calculan el riesgo en base a datos de poblaciones anglosajonas pudiendo subestimar o sobrestimar el riesgo real de nuestra población. Nuestros objetivos fueron: a) Calcular el riesgo de poseer una variante patogénica en los genes *BRCA1/2*, utilizando los modelos de riesgo BRCAPRO (BP), BOADICEA (B) y TyrerCuzick (T); y b) Comparar los riesgos calculados con los resultados de los estudios de secuenciación de los genes. Se incorporaron 60 pacientes, a quienes se realizó secuenciación completa de *BRCA1/2*. Se realizaron curvas ROC y se calcularon área bajo la curva, sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo y valor predictivo negativo. Veintidós pacientes (37%) presentaron variantes patogénicas germinales en los genes *BRCA1/2*. Diez pacientes (45%) en *BRCA1* y doce (55%) en *BRCA2*. El rendimiento de los modelos BP, B y T fue 0,73; 0,71 y 0,84, respectivamente. Sin embargo, si sólo se hubiese solicitado el estudio genético a las pacientes que presentaban riesgo mayor del 10%, no se hubieran detectado algunas variantes patogénicas. Nuestros resultados preliminares muestran un rendimiento de los modelos BP, B y T similar al observado en poblaciones anglosajonas.

ANÁLISIS INTEGRAL DE VARIANTES GENÉTICAS IDENTIFICADAS EN PACIENTES CON HIPOACUSIA HEREDITARIA EN ARGENTINA

Buonfiglio P.¹, C.D. Bruque², S. Menazzi³, P. Plazas⁴, A.B. Elgoyhen¹, V. Dalamón¹. ¹INGEBI-CONICET, CABA, Argentina. ²Centro Nacional de Genética Médica "ANLIS. Dr. Carlos G. Malbrán", CABA, Argentina. ³Hospital de Clínicas "José de San Martín", CABA, Argentina. ⁴Facultad de Medicina, UBA, CABA, Argentina.
paulabuonfiglio@gmail.com

La hipoacusia afecta a 1:500 niños recién nacidos. Es una enfermedad heterogénea y se han descrito más de 170 genes relacionados. Dada su complejidad, diseñamos un abordaje *multi-target* para detectar las variantes genéticas y validar las causas de la patología mediante análisis *in silico* e *in vivo*. Se analizaron 1250 pacientes mediante secuenciación de Sanger para detectar las mutaciones frecuentes en 2 genes y 30 pacientes mediante WES. Las variantes candidatas se analizaron con herramientas bioinformáticas, se clasificaron y curaron siguiendo las recomendaciones del *Hearing Loss Expert Panel*. Se realizó el análisis estructural y de estabilidad de proteínas mutadas demostrando la patogenicidad *in silico* de las variantes nóveles. Confeccionamos un extenso estudio de correlación de bases de datos para inferir una relación "mutación/probabilidad". Además, comprobamos la pérdida de funcionalidad proteica con ensayos *in vivo* mediante rescate de fenotipo en pez cebra. El 38% de los pacientes fue genotipificado mediante WES, detectando 23 variantes (12 nóveles). Los distintos abordajes analíticos permitieron predecir y comprobar la patogenicidad de las variantes missense en las proteínas involucradas. La patogenicidad de una variante novel fue demostrada mediante la pérdida de función de la proteína mutada en pez cebra. Este estudio evidencia la eficacia de una estrategia integral para el diagnóstico genético, involucrando estudios moleculares seguidos de su validación *in silico* e *in vivo* para comprender mejor los mecanismos que subyacen a la hipoacusia hereditaria.

ANÁLISIS BIOINFORMÁTICO DE VARIANTES PEQUEÑAS EN GENES ASOCIADOS CON DISTROFIAS MUSCULARES

Carcione M.^{1,2}, C. Mazzanti^{1,2}, L.N. Luce^{1,2}, F. Giliberto^{1,2}. ¹Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires (UBA), CONICET, CABA, Argentina. ²Instituto de Inmunología, Genética y Metabolismo (INIGEM), UBA, CABA, Argentina.
mica.carcione@gmail.com

Las distrofias musculares (DM) son un grupo de enfermedades hereditarias poco frecuentes que causan debilidad y degeneración progresiva del tejido muscular. Las distrofinopatías son el tipo más frecuente de DM y son causadas por variantes patogénicas en el gen *DMD*. Los estudios moleculares son el *gold standard* para alcanzar un diagnóstico diferencial de DM; para ello las alteraciones moleculares en los genes asociados con DM pueden detectarse mediante la secuenciación de exoma completo (WES). Uno de los principales desafíos de la interpretación de datos de secuenciación masiva en paralelo (NGS) es la aparición de variantes de significado incierto (VUS). El presente trabajo tiene como objetivo proporcionar una estrategia exhaustiva para analizar el efecto de las VUS, aplicando diferentes softwares predictores, herramientas de conservación y modelado de proteínas. Una cohorte de 141 pacientes con diagnóstico clínico presuntivo de distrofinopatía y resultado negativo de MLPA fue analizada por WES. Profundizamos el *screening* a todos los genes asociados con DM incluidos en la Tabla de Genes de Trastornos Neuromusculares. En un subconjunto de seis individuos, detectamos VUS en los siguientes genes: *DMD* (2/6), *FKRP* (2/6) y *POMT2* (2/6). La estrategia implementada proporcionó alternativas para predecir con mayor precisión el efecto de las variantes de secuencia identificadas. Finalmente, este trabajo proporciona enfoques alternativos para el análisis de variantes de secuencia, especialmente cuando no se pueden realizar estudios funcionales para determinar el efecto de las VUS.

BÚSQUEDA DE VARIANTES POR SECUENCIACIÓN DE EXOMA COMPLETO PARA LOGRAR UN DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE DISTROFIAS MUSCULARES

Mazzanti C.^{1,2}, M. Carcione^{1,2}, L.N. Luce^{1,2}, F. Giliberto^{1,2}.

¹Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires (UBA), CONICET, CABA, Argentina

²Instituto de Inmunología, Genética y Metabolismo (INIGEM), UBA, CABA, Argentina.

chiari93@gmail.com

Las distrofias musculares (DM) son un conjunto de enfermedades hereditarias poco frecuentes. Sin embargo, los síntomas clínicos de estas patologías se solapan entre sí, dificultando el diagnóstico diferencial, el cual es de suma importancia para establecer el estándar de cuidado. Las DM más frecuentes son las distrofinopatías, causadas por mutaciones en el gen *DMD*. Su algoritmo diagnóstico comienza por la técnica de MLPA, y en los casos en los que no se detectan delecciones/duplicaciones se continúa con secuenciación de exoma completo (WES). En los casos donde no se encuentra la alteración molecular en el gen *DMD* podría estar afectado otro gen asociado a DM. El objetivo fue detectar variantes en genes asociados a DM en pacientes con diagnóstico clínico presuntivo de distrofinopatía pero sin mutación hallada en el gen *DMD*. Se analizaron por WES 147 pacientes varones con diagnóstico clínico presuntivo de distrofinopatía y resultados negativos de MLPA. Se pudo detectar la variante en *DMD* en el 77,2% de los pacientes. Al incluir los genes asociados a DM en el análisis de los pacientes restantes, se hallaron alteraciones moleculares posiblemente patogénicas en 18 de ellos (13,4%). En uno de los casos se halló sólo una variante puntual en *SGCA*, pero al analizar los datos crudos del exoma mediante el software IGV pudimos hipotetizar la presencia de una delección que luego fue confirmada por MLPA. El presente trabajo remarca la importancia de ampliar la búsqueda de variantes a todos los genes asociados a DM en los pacientes en los cuales no se encontró alteración en el gen *DMD*.

ATROFIA MUSCULAR ESPINAL: REPORTE DE UN CASO POR DELECCIÓN Y UNA VARIANTE DE NOVO, DE SIGNIFICADO CLÍNICO INCIERTO EN EL GEN *SMN1*

Ercoli G.¹, L. Mesa². ¹Genesisia, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina. ²Fundación Favaloro, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

gabrielercoli@genesia.com.ar

La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una condición autosómica recesiva poco frecuente (1:10.000), progresiva discapacitante y eventualmente fatal, por alteración bialélica del gen *SMN1*. Afecta neuronas motoras de la médula espinal, provocando atrofia y debilidad muscular a predominio proximal. Se reconocen 5 subtipos de severidad creciente (0 a IV), moduladas por el número de copias del gen *SMN2*. Presentamos una niña de 5 años con diagnóstico clínico de AME tipo II. Se analizó por NGS la secuencia y delecciones/duplicaciones en genes *SMN1* y *SMN2*, que informó: 1) Delección completa en heterocigosis del gen *SMN1*; 2) Variante c.788T>C (p.Met263Thr), de Significado Clínico Incierto (VUS) en el gen *SMN1* o *SMN2*; 3) Copia única de *SMN2*. Por razones técnicas no se pudo determinar si la VUS se encuentra en *SMN1* o en *SMN2*. Evaluación parental, Madre: Delección completa en heterocigosis del gen *SMN1*. Padre: NEGATIVO. La variante c.788T>C (p.Met263Thr) se clasifica como VUS, aunque fue informada en 2009 en un varón con AME tipo II. Sustituye un residuo de metionina, conservado en seres vivos por treonina, con moderada diferencia fisicoquímica, que alteraría la oligomerización de la proteína SMN. Se conocen otras sustituciones patogénicas en esa localización. Se identificó el origen materno de la delección de *SMN1*, pero no se detectó la VUS en los padres. Su origen podría ser *de novo* paterno y localizarse en el gen *SMN1* en nuestra paciente. La bibliografía y este nuevo caso sugieren que la variante c.788T>C (p.Met263Thr) del gen *SMN1* podría ser patogénica y responsable de AME.

FARMACOGENÉTICA DE LA ANALGESIA CON OPIÁCEOS EN PACIENTES ARGENTINOS CON DOLOR CRÓNICO

Abelleyro M.¹, E.A. Fontanini¹, M.B. Fontecha¹, C.D. De Brasi², M.D.V. Sivanto³, A.F. Fundia¹. ¹Instituto de Medicina Experimental (IMEX) CONICET- Academia Nacional de Medicina (ANM), CABA, Argentina. ²IMEX, CONICET-ANM, Instituto de Investigaciones Hematológicas Mariano R. Castex (IIHEMA), ANM, CABA, Argentina. ³Instituto Argentino de Diagnóstico y Tratamiento (IADT), CABA, Argentina. martinabelleyro@gmail.com

El dolor crónico es una enfermedad multifactorial que afecta al 22% de los pacientes en el mundo que es tratado con opiáceos. La heterogeneidad en la respuesta terapéutica y las reacciones adversas a los medicamentos (RAM) pueden ser influidas por la variabilidad genética de las enzimas metabolizantes (*CYP2D6*) y transportadores (*ABCB1*) de drogas. El objetivo del trabajo es realizar un estudio farmacogenético de la analgesia con opiáceos en pacientes argentinos. Se analizaron muestras de ADN genómico de 100 sujetos tratados con Tramadol o Codeína para detectar variantes de *CYP2D6* (2549delA, 1846G>A y 1707delT) y *ABCB1* (3435C>T) por PCR alelo-específica. La respuesta terapéutica se valoró después de 48 horas de iniciado el tratamiento. Los portadores de haplotipos *CYP2D6* diferentes al de referencia [AGT] mostraron un aumento no significativo de los riesgos relativos de sufrir dolor (HR: 2,3; IC: 0,82-6,68; p=0,15). La comparación de pacientes con genotipos *ABCB1* C/C respecto de T/_ no reveló diferencias significativas. El Tramadol tuvo mejor efecto en el alivio del dolor que la Codeína sin importar el genotipo *CYP2D6* (HR: 0,244; IC: 0,11-0,56; p=0,0087) y para los portadores de *CYP2D6* [AGT] (HR: 0,247; IC: 0,09-0,64; p=0,022). Los pacientes *CYP2D6* [AGT] tratados con Tramadol mostraron significativamente menos RAM que con Codeína (HR: 0,22; IC: 0,08-0,59; p=0,016). En esta serie, las variantes de *CYP2D6* y *ABCB1* no influyen en la respuesta a los opiáceos en tanto que el Tramadol fue superior a la Codeína en todos los contextos genéticos.

VARIABILIDAD DE LOS GENES *PDYN* Y *OPRK1* EN CUATRO POBLACIONES ARGENTINAS Y SU ASOCIACIÓN CON EL DOLOR

Di Santo Meztler G.P.¹, M.E. Esteban Torné², J. Schiaffí³, C.I. Catanesi⁴. ¹Centro de Investigación de Proteínas Vegetales CIPROVE (Centro Asociado CICPBA-UNLP), Facultad de Ciencias Exactas, Universidad Nacional de La Plata (UNLP). ²Depto. de Biología Evolutiva, Ecología y Ciencias Ambientales, Universidad de Barcelona, España. ³Hospital General de Agudos Bernardino Rivadavia, Ciudad Autónoma de Buenos Aires. ⁴Instituto Multidisciplinario de Biología Celular, IMBICE (CONICET-UNLP-CICPBA), Facultad de Ciencias Naturales y Museo, UNLP, La Plata, Buenos Aires, Argentina. ccatanesi@imbice.gov.ar

En estudios de asociación genética se ha demostrado un vínculo entre los genes *PDYN* y *OPRK1* y la sensibilidad al dolor. El gen *PDYN* codifica neoendorfinas y dinorfinas que se unen selectivamente activando receptores opioides kappa, codificados por *OPRK1*. Ambos genes contienen numerosas variantes que pueden presentar diferentes frecuencias entre poblaciones. La población argentina actual es el resultado de varias generaciones de mezcla entre comunidades indígenas, europeas y africanas, entre otras. A fin de evaluar la variabilidad de ambos genes en nuestra población analizamos 8 SNPs de *PDYN* y 2 SNPs y 1 Indel de *OPRK1* por PCR y electroforesis en geles de agarosa. Incluimos muestras de las ciudades de Buenos Aires (CABA, n=106), La Plata (LP, n=33), Resistencia (RES, n=96) y Misión Nueva Pompeya (MNP, n=54). Algunos marcadores no se ajustaron al equilibrio de Hardy-Weinberg y se halló estructura poblacional (p<0,05) para *OPRK1* entre LP y RES (Fst=0,025) y entre RES y MNP (Fst=0,05). Evaluamos la posible asociación de variables clínicas (patologías asociadas (PA), dosis de klosidol intravenoso (DKI) y horas de post-operatorio (HPO), y genéticas (11 polimorfismos) con el dolor postquirúrgico reportado por mujeres procedentes de CABA (n=35) sometidas a cirugía ginecológica o mamaria. Mediante el modelo GEE (*estimating equation models*) calculado con R 3.6.3, resultaron significativos (p<0,01) PA, DKI y HPO, y el SNP rs2235751 de *PDYN*. Este tipo de estudios permitirá en el futuro adaptar terapias paliativas que hoy se basan en datos de poblaciones de otras procedencias.

CARACTERIZACIÓN DE CINCO POLIMORFISMOS GENÉTICOS RELACIONADOS CON MIGRAÑA CON AURA EN PACIENTES DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES

González R.¹, J.A. Giglio², S. Miranda³, J.A. Gili⁴, C.I. Catanesi⁵.

¹Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE) (CONICET-UNLP-CIC), La Plata, Buenos Aires, Argentina.

²Hospital Interzonal General de Agudos "Prof. Dr. Rodolfo Rossi", La Plata, Buenos Aires, Argentina. ³Instituto Central de Medicina, La Plata, Buenos Aires, Argentina. ⁴Dirección de Investigación CEMIC-CONICET, Buenos Aires, Universidad Nacional de Villa María, Córdoba, Argentina. ⁵IMBICE (CONICET-UNLP-CIC), La Plata, Buenos Aires, Argentina, Facultad de Ciencias Naturales y Museo, UNLP, La Plata, Buenos Aires, Argentina.

gonzalezrebe85@gmail.com

La migraña es un desorden neurológico que afecta a un 12% de la población mundial, generando gran impacto socioeconómico y personal. Las causas implicadas en su desarrollo incluyen factores ambientales y genéticos, estimándose una heredabilidad del 40-70%. Su base genética no se ha estudiado en la población argentina, a pesar de la importancia de conocerla para mejorar el tratamiento y la prevención en cada paciente. Con el objetivo de caracterizar genéticamente la migraña con aura (MA) en nuestra población, se inició un estudio sobre variantes reportadas en cuanto al desarrollo de migraña para otras poblaciones. Se tomaron muestras de ADN de 43 pacientes bonaerenses diagnosticados con MA, para las cuales se tipificaron los SNPs rs2075968 (PRDM16), rs12134493 (TSPAN2), rs10166942 (TRPM8) y rs10456100 (KCNK5) por PCR-alelo específica; y rs11172113 (LRP1) por PCR-RFLP. Todos los SNPs se ajustaron al equilibrio de Hardy-Weinberg ($p > 0,05$) y no se hallaron diferencias significativas (AMOVA, F_{ST} y análisis de asociación χ^2) al comparar con datos de 1000 Genomas. Las frecuencias de los alelos de riesgo fueron: rs2075968-T=0,2442, rs12134493-A=0,0814, rs10166942-T=0,8372, rs10456100-T=0,1829 y rs11172113-C=0,3488. Para rs10166942-T se obtuvo un *odds ratio* de 2,50 con un intervalo de confianza del 95% de 0,44-14,01 y si bien este último no llega a sugerir una asociación, ésta podría confirmarse al aumentar el número de individuos analizados. A futuro se apunta a incrementar el tamaño muestral y continuar la búsqueda de asociaciones genéticas.

SÍNDROME DE NOONAN CON CABELLO ANÁGENO CON VARIANTES EN PPP1CB: PRIMER CASO FAMILIAR REPORTADO

Chinton J.¹, V. Huckstadt¹, M. Bonetto¹, L.P. Gravina¹, M.G. Obregon¹. ¹Hospital de Pediatría J.P. Garrahan, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina. josechinton@gmail.com

Las Rasopatías son síndromes clínicamente superpuestos, entre ellos Noonan (SN), Noonan con múltiples lentigos (SNML), Costello (SC), Cardio Facio Cutáneo (SCFC), Noonan con pérdida de cabello anágeno (SN-CA), entre otros. Son causados por variantes patogénicas en genes de la vía RAS/MAPK. El SN-CA se caracteriza por macrocefalia, alteraciones ectodérmicas, retraso en el desarrollo y cardiopatía congénita, causado por variantes en el gen *SHOC2*. Se han descrito pacientes con fenotipo similar pero con variantes en el gen *PPP1CB*. El objetivo fue describir pacientes argentinos con diagnóstico clínico de SN-CA y variantes en *PPP1CB*. Las variantes en *PPP1CB* se identificaron por NGS (*Sure Select*, Agilent). Casos clínicos: Paciente 1: Tres meses de edad con estenosis pulmonar leve, peso de 7,3 kg (-2,6 DE), estatura 71,2cm (-3,4 DE), perímetro cefálico de 51 cm (+2,5 SD), dismorfias faciales y cabello ralo y fino. Se detectó una variante patogénica *de novo* ya reportada, c.146C>G (p.Pro49Arg). Paciente 2: 9 años de edad con dismorfias faciales, cabello áspero, pajizo y de lento crecimiento. Peso 32,2 kg (p50-75), talla 135,4 cm (p50-75) y perímetro cefálico 56 cm (+2 DS). Sus hermanas de 7 y 5 años y su madre presentaron un fenotipo similar con cabello áspero, quebradizo con hipopigmentación distal. El paciente y sus 3 familiares presentaron una variante novel probablemente patogénica, c.545T>A (p.Met182Lys). La caracterización clínica/molecular de estos pacientes aporta más evidencia de la contribución de *PPP1CB* en el desarrollo del SN-CA. Se reporta el primer caso familiar de SN-CA.

SÍNDROME DE PROTEUS: PRESENTACIÓN DE UN CASO

Tardivo A.¹, S. Caino¹, M.G. Obregon¹, A.A. Moresco¹.

¹Hospital de Pediatría J.P. Garrahan, Ciudad

Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

agostinatardivo@gmail.com

El Síndrome de Proteus, entidad con alta morbi-mortalidad, se caracteriza por hipercrecimiento progresivo, agresivo, desorganizado y distorsionante de diferentes partes del cuerpo, y se asocia a tumores, complicaciones pulmonares y predisposición a trombosis. El diagnóstico se basa en criterios clínicos y se confirma con la identificación de una variante patogénica somática en mosaico en *AKT1*. El objetivo es describir un caso de Síndrome de Proteus rápidamente progresivo, con diagnóstico clínico y molecular. Reporte de caso: Niño de 7 meses, tercer hijo de una pareja sana no consanguínea, sin antecedentes familiares de relevancia. Presentó macrocefalia congénita y evolutiva con malformación de sistema nervioso central, exoftalmos e hipertrofia conjuntival, nevo epidérmico sistematizado, asimetría corporal con macrodactilia, y malformación capilar extensa. Evolucionó rápidamente con empeoramiento del fenotipo clínico. Falleció a los 9 meses por infección respiratoria aguda baja. Se realizó estudio molecular en tejido afectado (flanco derecho-nevo epidérmico): *AKT1*: c.49G>A, p.Glu17Lys. El Síndrome de Proteus es una patología sumamente rara, deformante y progresiva, con evolución generalmente tórpida. Presenta gran variabilidad fenotípica y en muchos casos la evolución del cuadro orienta el diagnóstico clínico. La identificación de la variante responsable del cuadro en *AKT1* es compleja dado que depende del grado de mosaicismo y del tejido estudiado.

OBESIDAD INFANTIL Y SUSCEPTIBILIDAD GENÉTICA: VARIABILIDAD DE TRES POLIMORFISMOS GENÉTICOS EN UNA POBLACIÓN HOSPITALARIA BONAERENSE

Fernández E.¹, M.S. Daverio², J. Hernández³, V. Garrido³,

F. Di Rocco¹, C.I. Catanesi⁴. ¹IMBICE-CONICET-CICPBA-

UNLP, La Plata, Buenos Aires, Argentina. ²IMBICE-

CONICET-CICPBA-UNLP, Facultad de Ciencias

Exactas, UNLP, La Plata, Buenos Aires, Argentina.

³Hospital de Niños "Sor María Ludovica", La Plata,

Argentina. ⁴IMBICE-CONICET-CICPBA-UNLP, Facultad

de Ciencias Naturales y Museo, UNLP, La Plata,

Buenos Aires, Argentina.

estefi.fernandez23@gmail.com

La obesidad es una enfermedad multifactorial con un evidente componente genético. Entre los genes implicados en obesidad poligénica, *OPRM1* codifica un receptor vinculado al sistema de placer y recompensa frente a la ingesta de alimentos, *COMT* codifica una enzima implicada en las rutas de noradrenalina y dopamina y *PPARGγ* codifica un receptor involucrado en la diferenciación de adipocitos y la homeostasis glucídica. Se han reportado asociaciones de los SNPs rs1799971 de *OPRM1*, rs4680 de *COMT* y rs1801282 de *PPARGγ* con esta enfermedad pero han sido poco investigadas en poblaciones infantiles argentinas. El objetivo de este trabajo es caracterizar estas variantes en un grupo de infantes bonaerenses con sobrepeso y obesidad. A partir de ADN de 100 pacientes del Hospital de Niños de La Plata, se genotipificaron rs1799971 y rs4680 por PCR-RFLP y rs1801282 por PCR-HRM. Se determinaron las frecuencias alélicas y genotípicas y se evaluó el ajuste al equilibrio de Hardy-Weinberg con el programa Arlequín v.3.5. La frecuencia alélica minoritaria fue rs1799971-G=0,1566, rs4680-A=0,4036 y rs1801282-G=0,1650. Los tres marcadores se ajustaron al equilibrio ($P>0,05$). Los alelos rs1799971-G y rs1801282-G, considerados de riesgo, se observaron en homocigosis sólo en niños con obesidad y obesidad severa (rs1799971-GG=0,02; rs1801282-GG=0,02). Los genotipos homocigotas para rs4680 se encontraron tanto en infantes con sobrepeso como con obesidad. En este estudio se continuará aumentando el número de pacientes e incluyendo grupos control para investigar una posible asociación genotipo-fenotipo.

RELEVANCIA PRONÓSTICA DE LAS DELECCIONES EN EL GEN *CDKN2A/B* EN GLIOMAS DIFUSOS ASTROCITARIOS

Ruiz M.F.¹, G.R. Pérez², M.V. Gennaro³, L. Bastone³, A.R. Godoy³, M. Torruella³. ¹Centro de Diagnóstico Patológico (CDP) GammaLab, Facultad Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Rosario (UNR), Santa Fe, Argentina. ²GammaLab, Facultad de Ciencias Bioquímicas y Farmacéuticas, UNR, Santa Fe, Argentina. ³CDP GammaLab. Santa Fe, Argentina. ruizmafernanda@gmail.com

Los tumores astrocitarios (TAs) son gliomas difusos que se clasifican en grados (G) pronósticos II, III y IV, y según la presencia de mutaciones en el gen *IDH* (wt: *wild type*; mut: *mutado*). La pérdida del gen *CDKN2A/B* (*delCDKN2*) provoca proliferación celular y desregulación de las vías pro-apoptóticas, y es frecuente en TAs de alto grado (GIII y GIV), sugiriendo un papel clave de la vía *CDKN2A-CDK4-RB* en la progresión maligna. El objetivo de este trabajo es analizar la posible asociación de la *delCDKN2* [heterocigota (HT), homocigota (HM)] con la sobrevida de los TAs, clasificados por grado y estado *IDH*. Se estudiaron 111 pacientes con TAs y seguimiento clínico de 2 años. A partir de ADN tumoral, se estudió la *delCDKN2* mediante MLPA y mutaciones en el gen *IDH1* e *IDH2* mediante MLPA y secuenciación. De los 111 TAs, 21 (19%) fueron *IDHmut* [8 GII, 6 GIII, 7 GIV] y 90 (81%) *IDHwt* [2 GII, 10 GIII, 78 GIV]. Sólo se observó *delCDKN2* HM en TAs *IDHwt* (12 GIV). Con respecto a *delCDKN2* HT: TAs *IDHwt* [0/2 GII, 5/10 GIII, 42/78 GIV] y TAs *IDHmut* [0/8 GII, 1/6 GIII, 3/7 GIV]. El análisis de curvas de sobrevida por Kaplan-Meier indicó que la *delCDKN2* es un factor pronóstico desfavorable en TAs ($p < 0,0001$). Los TAs *IDHmut* GII y GIII presentaron mayor sobrevida en ausencia de *delCDKN2* ($p = 0,0003$). No se observó significancia estadística cuando se comparó la *delCDKN2* y el grado en TAs *IDHwt* ($p > 0,01$). Estos hallazgos sugieren que la *delCDKN2* sería un factor pronóstico independiente en TAs *IDHmut* y ayudaría en la subclasificación tumoral.

TIPIFICACIÓN DEL COMPLEJO MAYOR DE HISTOCOMPATIBILIDAD EN DOS LÍNEAS ENDOCRINADAS DE RATONES CON COMPORTAMIENTO ANTAGÓNICO FRENTE A UN TUMOR

Capitani M.C.¹, A. Del Giudice², F.J. Benavidez³, L.E. Mainetti², M.J. Rico², V.R. Rozados². ¹Instituto de Genética Experimental, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Rosario, Rosario, Argentina. ²Department of Epigenetics and Molecular Carcinogenesis, Division of Basic Sciences, USA. mcelesteapitani@hotmail.com

Los modelos de ratón que mimetizan las distintas etapas del desarrollo tumoral han permitido grandes avances en oncología experimental. El adenocarcinoma de mama M-406 surgió espontáneamente en la línea de ratón CBI, testigo de un experimento de selección artificial por conformación corporal de la que deriva la línea CBI-. Cuando los ratones CBI son desafiados con M-406 este crece exponencialmente con un 100% de letalidad (susceptibilidad). Por el contrario, en CBI- el tumor crece y regresa en el 100% de los individuos (resistencia). Los genes del Complejo Mayor de Histocompatibilidad (CMH) juegan un papel fundamental en la discriminación entre lo propio y lo no propio. En el ratón se denomina "complejo H2". La identificación de los alelos CMH de clase II es importante en estudios que involucran presentación de antígenos y trasplante de células/órganos. A fin de confirmar nuestra hipótesis de que el comportamiento diferencial entre las líneas de ratones frente al desafío con el tumor M-406 no es debido a ausencia de histocompatibilidad entre las mismas, se determinó el haplotipo H2 de cada una de las líneas por medio de PCR seguido de RFLP. Los resultados demuestran que ambas líneas presentan el mismo haplotipo heterocigoto $H2^{p>}/H2^{j<}$ apoyando la hipótesis de que la resistencia a M-406 mostrada por la línea CBI- es el resultado de una respuesta inmune antitumoral que deriva en el rechazo del mismo.

DEFICIENCIA COMBINADA DE LA FOSFORILACIÓN OXIDATIVA TIPO 20: REPORTE DE UN CASO IDENTIFICADO POR EXOMA TRÍO

Ercoli G.¹.¹Genómica y Medicina Preventiva de Precisión (Gempre). Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

gabrielercoli@genesia.com.ar

La deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 20 (MIM 615917) es un trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial, autosómico recesivo, con incidencia menor a 1:1.000.000, por alteración del gen VARS2 (6p21). Se caracteriza por presentar encefalopatía mitocondrial severa, retraso neuromadurativo, hipotonía axial, microcefalia, malformaciones cerebrales, debilidad muscular, epilepsia, miocardiopatía y espasticidad de miembros, con menor actividad de los complejos mitocondriales. Se presenta el caso de una pareja consanguínea (primos hermanos), con antecedente de hijo fallecido por esta condición. Nacimiento por cesárea (35 semanas) por sufrimiento fetal. P: 1650 gr (-2 DS), T: 44,5 cm (-1 DS), PC: 28,9 cm (-2,5 DS). Presentó hipotonía generalizada, acidosis láctica, convulsiones refractarias y falleció a los 2 meses de vida. Cariotipo: masculino normal. Anatomía Patológica: restricción del crecimiento fetal, miocardiopatía hipertrófica, fallo multiorgánico sistémico. Se realizó exoma trío con orientación clínica de enfermedad metabólica que informó: 1) Probando: NM_020442.6(VARS2):c.511C>T (p.Arg171Trp) en homocigosis; 2) Padre y madre: gen VARS2, variante patogénica c.511C>T (p.Arg171Trp) en heterocigosis. En este caso, el exoma trío permitió diagnosticar la condición y portación biparental mediante un único estudio genético. Las nuevas herramientas genómicas mejoran la probabilidad diagnóstica y ayudan a brindar adecuado asesoramiento genético familiar, riesgos de recurrencia y posibles tratamientos de reducción de riesgos reproductivos.

EDICIÓN GÉNICA EN LA LÍNEA GERMINAL: UTILIDAD DE UN MARCO REGULATORIO INTERNACIONAL INTEGRAL Y CONSENSUADO ENTRE LAS NACIONES

Pistorale S.M.¹, S. Valla¹, W. Bonillo¹, M.D.H. Revaz¹.

¹Universidad Nacional del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires (UNNOBA), Argentina.

susanapistorale@unnoba.edu.ar

La rápida evolución de las tecnologías de edición génica presenta un desafío regulatorio a naciones y organismos de salud internacionales, dado que la estimación de la ecuación riesgo/beneficio es compleja y contexto-dependiente. En el presente trabajo hacemos referencia al dilema que genera la aplicación de herramientas moleculares para editar embriones con propósitos reproductivos. En 2018, He y colaboradores, con el objetivo de conferir resistencia al VIH, modificaron el gen CCR5 mediante CRISPR-Cas9 en embriones humanos que fueron implantados y llevados a término. La falta de uniformidad entre las normativas refleja la necesidad de adoptar estrategias internacionales adicionales para prevención, monitoreo y penalización de investigaciones controversiales. Si bien muchos de los países poseen leyes respecto a la edición génica de la línea germinal con propósitos reproductivos, otros tienen marcos de referencia menos restrictivos, generando desigualdad y discrepancias al momento de determinar políticas de salud y cursos de acción sobre situaciones bioéticas dilemáticas que trascienden mundialmente y atraviesan los límites socioculturales, políticos y morales de los países individuales. Resaltamos la utilidad de un enfoque integral y universal que permita unificar los criterios y marcos normativos de las diversas naciones respecto a casos como el presentado con el objetivo de preservar la igualdad y justicia y de proteger los derechos de los seres humanos y de generaciones futuras.

GV

**GENÉTICA
VEGETAL**

FORMACIÓN DE HÍBRIDOS B_{III} EN *Paspalum conjugatum* P. J. BERG. COMO MECANISMO DE VARIABILIDAD NEOPOLIPLOIDE

Eckers F.¹, J.R. Daviña², E.J. Martínez³, A.I. Honfi². ¹Instituto de Biología Subtropical (CONICET-UNaM), nodo Posadas, Misiones, Argentina. ²Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal, Instituto de Biología Subtropical (CONICET-UNaM), nodo Posadas, FCEQyN, Misiones, Argentina. ³Instituto de Botánica del Nordeste (CONICET-UNNE), Facultad de Ciencias Agrarias, UNNE, Corrientes, Argentina. faby_eckers@hotmail.com

Paspalum conjugatum es una gramínea pantropical multiploide con dos citotipos presentes en Argentina, uno tetraploide ($2n=4x=40$) de mayor distribución y otro neohexaploide ($2n=6x=60$). El objetivo del trabajo fue analizar el modo de reproducción de citotipos $4x$ y $6x$ de Misiones, Argentina. Se analizó la megasporogénesis y megagametogénesis mediante técnicas de cortes histológicos y coloración. Se midió el contenido relativo de ADN embrión: endospermo de las semillas por citometría de flujo y se empleó un test de progenie con marcadores de AFLP. Ambos citotipos presentaron una megasporogénesis irregular, con formación de díadas de megásporas $2n$. La megagametogénesis fue bipolar, con tres ciclos mitóticos sucesivos que desarrollan un saco embrionario diplospórico tipo *Taraxacum*, único en todos los óvulos. No se observó meiosis reduccional. La mayoría de las semillas presentaron un origen apomíticoseudógamo (embrión: endospermo 2:6) producto de fecundación con polen $2n$. El 90% de las semillas de los $4x$ y el 67% de los $6x$ resultaron de origen apomítico. El 10% de las semillas $4x$ y el 33% de las $6x$ fueron híbridos B_{III} (embrión: endospermo 4:6). El 67% de la progenie $4x$ resultó de origen apomítico (materno) y el 33% fue de origen sexual (variable); mientras que el 82% de la progenie $6x$ fue de origen apomítico y el 18% sexual. Todas las progenies de origen sexual fueron híbridos BIII generados por fecundación de oóferas $2n$ de sacos diplospóricos. *P. conjugatum* es una especie apomítica diplospórica con una alta formación de híbridos BIII y generación de neopoliploides.

EL SISTEMA GENÉTICO DE *Habranthus pedunculatus* HERB. (AMARYLLIDACEAE)

Gianini Aquino A.C.¹, A.I. Honfi¹, J.R. Daviña¹. ¹Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal, Instituto de Biología Subtropical (CONICET-UNaM), nodo Posadas, Misiones, Argentina. gianinianalia@gmail.com

Habranthus pedunculatus es una bulbosa ornamental nativa de Sudamérica sin antecedentes sobre su fertilidad y modo de reproducción. El objetivo de este trabajo es contribuir al estudio del sistema genético de esta especie a partir de conteos cromosómicos con tinción convencional, determinación del modo de reproducción mediante corte seriado y clarificado de ovario, análisis de contenido relativo de ADN en semillas mediante citometría de flujo para evaluar el origen de la progenie, estimación de la viabilidad del polen y germinación de polen *in vivo*, estudios de la producción de semillas en cruzamientos controlados y polinización abierta, y observación de la compatibilidad polen-pistilo. Las madres y todas las semillas estudiadas resultaron diploides. El saco embrionario es de origen meiótico, monospórico de tipo *Polygonum*. La relación 2:3 del contenido relativo de ADN (embrión: endosperma) en el 100% de las semillas analizadas indica que la ploidía del embrión es $2x$ y la del endospermo $3x$. La viabilidad de polen promedio es 78,98%, la germinación de polen *in vivo* es 75,4% y 76,66% en polinización abierta y autopolinización, respectivamente. La especie resultó auto-incompatible con detención del crecimiento del tubo polínico en el primer tercio del estilo. La producción de semillas es de 56,30 (+/-0,71) en polinización abierta y nula en cruzamientos controlados entre genotipos. Los resultados indican que es una especie sexual, diploide auto-incompatible, con endospermo triploide y moderadamente fértil.

DISTRIBUCIÓN DE LA VARIABILIDAD FENOTÍPICA DE CARACTERES FOLIARES EN POBLACIONES DEL NEA Y NOA DE CEBIL COLORADO (*Anadenanthera colubrina* VAR. CEBIL)

Bruera C.R.¹, M.E. Barrandeguy², M.J. Pastorino³, M.V. García². ¹CONICET, Instituto de Biología Subtropical (IBS) Nodo Posadas, Misiones, Argentina. ²CONICET, Laboratorio de Genética de Poblaciones y del Paisaje, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, IBS Nodo Posadas (UNaM-CONICET), Misiones, Argentina. ³CONICET, Instituto de Investigaciones Forestales y Agropecuarias de Bariloche (INTA-CONICET), Río Negro, Argentina.
camibruera@gmail.com

El cebil colorado es una especie forestal nativa con distribución disyunta en las provincias fitogeográficas Paranaense y Yungas en el Noreste y Noroeste argentino, respectivamente. Se realizó un análisis de la morfología de sus hojas bipinnadas para evaluar su variabilidad fenotípica. Se analizaron 148 individuos adultos (cinco hojas por individuo) muestreados en seis y ocho poblaciones de las regiones Paranaense y Yungas, respectivamente. Se midieron 12 caracteres morfológicos sobre cada hoja: Longitud del Pecíolo (LP), Longitud y Ancho de Foliolos Basales, Medios y Terminales (LFB, AFB, LFM, AFM, LFT y AFT, respectivamente), Distancia entre Pares de Foliolos Medios (DPFM), Relación entre Longitud y Ancho de Lámina (LL/AL), Número de pares de Foliolos (NPF), Número de Foliolulos en Foliolos Terminales (NFFT) y Área Foliar (AF). Se realizaron Análisis de Agrupamientos y de Componentes Principales que se complementaron con la prueba de Kruskal-Wallis. El 88,4% de la variabilidad total quedó explicada por los tres primeros componentes (el primer componente resumió el 64,3% de la varianza total y el segundo el 13,9%) y los caracteres LFB, LFM y LFT fueron los de mayor contribución, seguidos por NPF y LL/AL. Las poblaciones se agruparon según su origen geográfico. La prueba de Kruskal-Wallis indicó diferencias en las medias dentro de cada provincia. Candelaria (Paranaense) y Salta Sur (Yungas) presentaron los valores mayores para LL/AL y NFFT. En conjunto, las poblaciones de Yungas presentaron mayor continuidad en la distribución de la variabilidad fenotípica analizada.

VARIACIONES ARQUITECTURALES EN POBLACIONES DE *Nothofagus pumilio* ENSAYADAS A DISTINTAS ALTITUDES EN NORPATAGONIA

Soliani C.¹, M.J. Pastorino¹, J.G. Puntieri², A.S. Sargent¹, M. Stecconi³, C. Torres³, A. Aparicio¹. ¹IFAB (INTA-CONICET), Argentina. ²IRNAD (UNRN-CONICET), Argentina. ³INIBIOMA (UNCo-CONICET), Argentina.
soliani.carolina@inta.gob.ar

Nothofagus pumilio es una especie nativa del Bosque Andino-Patagónico que crece a lo largo de gradientes altitudinales. El objetivo del proyecto es conocer la variación fenotípica y genética en caracteres arquitecturales y de la madera, así como la respuesta a daños por ramoneo y otros factores físicos, en poblaciones de *N. pumilio* arbóreo. En 2014 se instaló un ensayo de procedencias y progenies en campo, en ambientes compatibles con tres escenarios de cambios térmicos: 1.200 msnm (hábitat actual de la especie), 800 y 400 msnm (proyección a ambientes más cálidos). En 2019 se relevaron variables morfométricas y del crecimiento jerárquico en cada planta (crecimiento libre). Los primeros análisis (modelos GxE) muestran variación significativa debido a los efectos principales de población y sitio de ensayo, para la longitud y diámetro basal del eje primario, el tamaño de los brotes anuales y el índice de jerarquía. En 2020 se aplicaron dos niveles de podas, simulando daños físicos esperables por cambios ambientales y/o de uso del bosque para evaluar las respuestas post-tratamiento. En las tres poblaciones, que se componen de ejemplares arbóreos, se evidencian diferencias en el desarrollo jerárquico de su arquitectura y en sus respuestas ante diferentes condiciones vinculadas con la altitud. Proyectamos que un análisis global de la variación genética (entre poblaciones) y la plasticidad fenotípica (entre sitios) nos permitirá pronosticar algunos impactos del cambio ambiental sobre la especie, así como delinear medidas de manejo adaptativo y proyectar medidas de mitigación.

CARACTERIZACIÓN DE UNA COLECCIÓN DE *Stevia rebaudiana* BERTONI EN TUCUMÁN

Budeguer, C.J.¹, E.L. Camadro², L.E. Erazzú³. ¹Facultad de Agronomía y Zootecnia, Universidad Nacional de Tucumán. ²Unidad Integrada EEA "Domingo Pasquale" Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA)-Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata, CONICET, Balcarce, Buenos Aires, Argentina. ³EEA INTA Famaillá, Tucumán, Argentina. carlosjbudeguer@gmail.com

Stevia rebaudiana Bertoni ($2n=2x=22$) (Asteraceae) es una especie herbácea, alógama, originaria de Paraguay, con reproducción sexual por semillas y asexual por estacas. Su valor económico se debe a glucósidos de esteviol que la industria alimenticia emplea como alternativa a los azúcares convencionales. A su vez se vislumbra como una alternativa productiva para pequeños y medianos agricultores. En 2013 se implantó en la EEA INTA Famaillá, Tucumán, una colección a campo formada por plantas provenientes de campos de productores y de la EEA INTA Cerro Azul, de la variedad "criolla", de los orígenes: Tucumán (T), Jujuy (J), Misiones (M) y Formosa (F), para evaluar su comportamiento como potenciales materiales para la obtención de cultivares comerciales. En base a cinco descriptores cuantitativos y nueve cualitativos, en 2014 y 2015 se caracterizaron morfológicamente 20 plantas de T, 20 de J, 20 de M y 15 de F. Los datos obtenidos en ambos años, se sometieron a análisis estadístico multivariado, análisis de Procrustes Generalizados y Agrupamiento Jerárquico UPGMA. En los dos años se observó una baja discriminación entre plantas de Tucumán, Jujuy y Misiones, mientras que las plantas de Formosa se separaron distintivamente del resto, lo que estaría revelando un grupo genético diferente por su origen. Esta caracterización constituye una primera aproximación al conocimiento de la colección, que deberá complementarse mediante la caracterización genética con marcadores moleculares con el fin de determinar diferentes genotipos que forman el germoplasma de la colección.

AVANCES EN LA CITOGENÉTICA DE TRES ESPECIES DEL GÉNERO *Plectranthus* EN TUCUMÁN (ARGENTINA)

Budeguer C.J.¹, A.M. Nasif¹, A. Pastoriza¹, L.V. Martínez Pulido¹, B. Andrada Mansilla¹, M.I. Herrero¹. ¹Facultad de Agronomía y Zootecnia, Universidad Nacional de Tucumán, Tucumán, Argentina. carlosjbudeguer@gmail.com

El género *Plectranthus* L'Hér. (Familia Lamiaceae) posee alrededor de 300 especies, distribuidas en regiones cálidas y tropicales del mundo. Algunos representantes se destacan por los aceites esenciales presentes en hojas, tallos y brotes, de uso medicinal. Citogenéticamente, se reportó previamente un $x=8$ para el género. El objetivo de este trabajo es informar los avances citogenéticos de tres especies: *Plectranthus madagascariensis* (Pers.) Benth, con dos formas morfológicas marcadas: una de hoja chica y otra de hoja grande; *Plectranthus verticillatus* (L.f.) Druce y *Plectranthus barbatus* Andrews; su relación con grado de ploidía y forma de difusión. Se trabajó con colecciones de Tucumán, mantenidas por los autores de este trabajo. Para lograr las placas de mitosis y de meiosis se usaron meristemas radiculares y flores jóvenes, con técnicas convencionales. Los resultados determinaron para *P. verticillatus*, *P. barbatus* y *P. madagascariensis* forma hoja chica, un $2n=32$, mientras que *P. madagascariensis* forma hoja grande, un $2n=48$. El tamaño cromosómico es pequeño, variando de 1,5 a 2,5 μ . Considerando el número básico de $x=8$, *P. verticillatus*, *P. barbatus* y *P. madagascariensis* forma hoja chica son tetraploides, mientras que *P. madagascariensis* forma hoja grande, hexaploide. Las meiosis fueron irregulares en todos los casos, con escasa formación de semillas fértiles, por lo que se recurre a la multiplicación vegetativa para su propagación, asegurando así la provisión de material con uniformidad genética para su cultivo.

IDENTIFICACIÓN DE GENES CANDIDATOS RESPONSABLES DE LA PIGMENTACIÓN CON ANTOCIANOS EN ZANAHORIAS MORADAS

Carvajal S.¹, F. Bannoud², M. Mauricci², F. Perez³, S. Gómez Talquenca⁴, P.F. Cavagnaro⁵. ¹Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA) EEA La Consulta, Mendoza, Argentina. ²INTA EEA La Consulta, Mendoza, Argentina. ³Instituto de Horticultura, Facultad de Ciencias Agrarias (FCA), Universidad Nacional de Cuyo (UNCu), Mendoza, Argentina. ⁴INTA EEA Mendoza, Mendoza, Argentina. ⁵INTA EEA La Consulta-Instituto de Horticultura, FCA, UNCu – CONICET, Mendoza, Argentina.
sofi_cc22@hotmail.com

Las zanahorias moradas representan una fuente dietaria rica en antocianos antioxidantes. La producción y acumulación de estos pigmentos está condicionada por factores genéticos y ambientales, que aún se encuentran bajo estudio, dando lugar a una extensa variabilidad fenotípica para concentración y distribución tisular de dichos pigmentos en la raíz de zanahoria. Raíces con floema externo morado (FEM) y floema interno no morado (FINM) (naranja o amarillo), es uno de los patrones de pigmentación más frecuentemente observado en los cultivares comerciales. Con el objetivo de identificar genes involucrados en esta pigmentación tejido-específica en raíces de zanahorias moradas, se evaluó la expresión de 18 genes reguladores y estructurales de la biosíntesis de antocianos y genes relacionados al transporte intracelular de estos pigmentos en FEM y FINM de dos acervos genéticos diferentes, mediante análisis por RT-qPCR. Se observó sobreexpresión en 16 de los 18 genes analizados en FEM (respecto a FINM) en uno o los dos acervos genéticos evaluados. En su conjunto, los resultados sugieren que *DcMYB7* y *DcMYB113* serían genes claves para la regulación de la pigmentación tejido-específica en uno de los acervos, mientras que *DcMYB113* lo haría en el otro acervo genético. Estos resultados contribuyen al conocimiento de las bases genéticas que controlan la pigmentación con antocianos en raíces de zanahoria, y a futuro servirán para el desarrollo de cultivares con alto valor funcional.

DIVERSIDAD GENÉTICA PARA CONTENIDO DE ANTOCIANOS, CAROTENOIDES, FENOLES Y CAPACIDAD ANTIOXIDANTE EN ZANAHORIAS DE DIFERENTES COLORES.

Carvajal, S.¹, M. Mauricci², M.B. Pérez¹, F. Bannoud¹, F. Perez¹, P.F. Cavagnaro³. ¹Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET). ²Facultad de Agronomía, Universidad de Buenos Aires, Argentina. ³CONICET – Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria EEA La Consulta – Instituto de Horticultura, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Cuyo, Mendoza, Argentina.
sofi_cc22@hotmail.com

Existen variedades de zanahorias de distintos colores que acumulan en sus raíces antocianos (ANT), dando lugar a tonalidades moradas y diferentes pigmentos carotenoides, responsables de los colores naranja, amarillo y rojo. Estos pigmentos confieren, además del color de raíz, propiedades benéficas para la salud, siendo la capacidad antioxidante (CAOX) uno de los principales efectos nutraceuticos de esta hortaliza. Las zanahorias también acumulan en sus raíces otros compuestos fenólicos (CF) antioxidantes (diferentes a los ANT). A los fines del mejoramiento genético, es importante conocer la contribución relativa de estos fitoquímicos en la CAOX de zanahorias, para definir prioridades de selección en los caracteres implicados en la CAOX. En este trabajo se caracterizaron 28 genotipos de zanahoria de diferente color de raíz (incluidas zanahorias de raíz blanca sin acumulación de pigmentos) para contenido de ANT y carotenoides (por HPLC), CF (por espectrofotometría) y CAOX (por ABTS, DPPH, FRAP y ORAC) en dos años de cultivo, y se investigaron correlaciones entre el contenido de los fitoquímicos y la CAOX. Se encontró variabilidad significativa ($p < 0,05$) y substancial para todas las variables analizadas. Los valores más altos de CAOX se observaron en zanahorias moradas con alto contenido de ANT y CF, y los más bajos en zanahorias blancas. Estos resultados, sumados a valores altos de correlación ($r = 0,70 - 0,94$; $p < 0,001$) obtenidos entre el contenido de ANT y CF con la CAOX, sugieren que los antocianos y otros fenoles serían los principales aportantes a la CAOX de zanahorias.

DETECCIÓN DE REGIONES GENÓMICAS QUE CONTROLAN LA REGULARIDAD EXTERNA DE LOS FRUTOS DE TOMATE POR ANÁLISIS DE QTL-SEQ

Vazquez D.V.¹, V. Cambiaso¹, J.H. Pereira Da Costa¹, G.R. Rodríguez¹. ¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Instituto de Investigación en Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR-CONICET-UNR), Rosario, Argentina.
vazquez@iicar-conicet.gob.ar

La apariencia externa y la uniformidad del fruto es un carácter de alto valor comercial en el tomate (*Solanum lycopersicum*). Se utilizó la metodología *QTL-seq*, en una población F₂ derivada del cruzamiento entre los cultivares “Yellow Stuffer” (YS) y “Heinz 1439” (H) para identificar *loci* de caracteres cuantitativos (*QTL*) asociados al grado de regularidad del fruto (GR). En 122 plantas de la F₂ YSxH se cosecharon y analizaron caracteres de forma de frutos (n=1.004). Se seleccionaron las 28 plantas con los valores más extremos de GR. Se extrajo el ADN de las plantas y se mezcló equimolarmente formando los dos grupos segregantes. El ADN de cada grupo se secuenció, y las lecturas cortas se alinearon al genoma de referencia de tomate. Se detectó el polimorfismo en cada grupo y éstos se compararon entre sí. Hubo 234.153 *SNP* o polimorfismos de punto único entre los grupos. Mediante análisis bioinformáticos se identificó una región asociada a GR en cromosoma 8, entre las posiciones 8,5 y 54,8 Mb que contenía cinco *QTL* putativos y 386 *SNP* polimórficos con un p-valor > 0,05. A través del desarrollo y caracterización molecular de la población F₂ completa, se construyó un mapa de ligamiento de 79,56 cM. Por análisis de intervalos simples se confirmó un *QTL* asociado al carácter GR en la región Centroamérica entre las posiciones 1,7 y 53,5 Mb, con un valor máximo de R²=0,17 y pF<0,001 a los 22 cM. En conclusión, en el cromosoma 8 de tomate existen genes que codifican para la producción de frutos más regulares externamente, una característica buscada por los consumidores.

GEDU

GENÉTICA Y EDUCACIÓN

UNA APLICACIÓN GENÉTICA PARA LA ENSEÑANZA DE LA TEORÍA DE GRAFOS Y DE LAS CADENAS DE MARKOV

Almorza Gomar, D.¹, M.V. Kandus², A. Prada Oliveira³, J.C. Salerno⁴. ¹Departamento de Estadística e Investigación Operativa, Universidad de Cádiz, España. ²Instituto de Genética INTA Hurlingham, UM, Buenos Aires, Argentina. ³Facultad de Medicina, Departamento de Anatomía Humana y Embriología, Universidad de Cádiz, Cádiz, España. ⁴Instituto de Genética INTA Hurlingham, USAL, UM, Buenos Aires, Argentina.
david.almorza@gmail.com

Las aplicaciones de los procesos estocásticos en genética se han ido incrementando, mientras que en los contenidos académicos de titulaciones asociadas (biología, genética, agronomía, etc.), no han acabado de integrarse formalmente como materia estructurada. En los estudios de postgrado, sin embargo, los procesos estocásticos cuentan con una presencia más importante. A veces el problema de llegar a estos procesos estocásticos suele estar en la necesidad de una base matemática que los apoye. En estos casos la alternativa es utilizar ejemplos de aplicación que ilustren los contenidos teóricos. En este trabajo presentamos un ejemplo que puede integrar varios conceptos. Consideramos nueve estados denominados (A, B, C, D, E, F, G, H e I), cada uno de los cuales corresponde a un modelo genético. Los estados A, C, F, G, H e I serán absorbentes, y los demás estados transitorios. Desde el estado B solo se podrá pasar a los estados A, B o C; y desde el estado D solo a los estados A, D o G. Sobre el estado E no hay ninguna limitación. A partir de esta información puede construirse el grafo asociado a la matriz de transición correspondiente. Se trata de modelos genéticos que se trabajan mediante autofecundación. Los modelos C, F, G, H e I resultan no viables. Con esta información los estudiantes pueden seguir el desarrollo del modelo en el tiempo, que derivará en los modelos A, B, D, y E indefectiblemente. A partir de aquí se plantea la asociación con los modelos de genes letales balanceados, y el efecto que produce la sustitución del modelo E por un modelo balanceado K sobre la evolución del sistema.

USO DE LAS CADENAS DE MARKOV EN LA ENSEÑANZA DE LAS LEYES DE MENDEL

Almorza Gomar D.¹, M.V. Kandus², A. Prada Oliveira³, J.C. Salerno⁴. ¹Departamento de Estadística e Investigación Operativa, Universidad de Cádiz, España. ²Instituto de Genética INTA Hurlingham, UM, Buenos Aires, Argentina. ³Departamento de Anatomía Humana y Embriología, Facultad de Medicina, Universidad de Cádiz, Cádiz, España. ⁴Instituto de Genética INTA Hurlingham, USAL, UM, Buenos Aires, Argentina.
david.almorza@gmail.com

Mediante el uso de la teoría de procesos estocásticos y las cadenas de Markov para desarrollar la matriz de transición, es posible aplicarlas en las Leyes de Mendel para lograr obtener un ejemplo del equilibrio de Hardy-Weinberg. En lo sucesivo se denominará por X al factor dominante y por x a su correspondiente recesivo. A partir de estas denominaciones, utilizando el orden (XX, Xx, xx), se puede definir una matriz de transición A (3x3) de la siguiente manera: $A = \begin{pmatrix} 1/2 & 1/2 & 0 \\ 1/4 & 1/2 & 1/4 \\ 0 & 1/2 & 1/2 \end{pmatrix}$. La matriz de transición A construida se llamará Mendel Matrix y se utilizará en un proceso de Markov para probar el resultado obtenido, considerando la definición clásica del equilibrio de Hardy-Weinberg (en ausencia de migración, mutación, selección natural y apareamiento aleatorio), las frecuencias de genotipo en cualquier locus son una función simple de las frecuencias. De cualquiera de estos estados XX, Xx o xx, a través de Mendel Matrix, se obtiene una situación de equilibrio de Hardy-Weinberg. Concluimos que, mediante este modelo de aprendizaje se puede determinar la evolución de la población en estudio. Como la frecuencia de los alelos no cambia de una generación a otra, y ya que, tras una generación de apareamiento aleatorio, las frecuencias del genotipo de la descendencia se pueden predecir a partir de las frecuencias de los alelos parentales, se consigue una mayor efectividad en la selección de caracteres de importancia agronómica.

FORMACIÓN BASADA EN COMPETENCIAS DE LA COMUNICACIÓN EN LA CÁTEDRA DE GENÉTICA DE LA CARRERA DE MEDICINA VETERINARIA

Baltian L.R.¹, E. Schmidt¹, D. Peratta¹, G. Peyronnet², J. Orozco¹. ¹Facultad Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Pampa (UNLPam), La Pampa, Argentina. ²Facultad Ingeniería, UNLPam, La Pampa, Argentina.

laurabaltian@gmail.com

Desde el enfoque de la Formación Basada en Competencias se admite el protagonismo del estudiante frente a la tarea de aprender. Ofrece variación de enfoques sobre la enseñanza, aunque algunos son más apropiados que otros para lograr procesos graduales de construcción de competencias. El objetivo del presente estudio fue estimular la competencia de comunicación con el propósito de promover su aprendizaje y construcción. Se plantearon problemáticas simuladas verosímiles, vinculadas al perfil del Médico Veterinario, cuya resolución requería la puesta en práctica de competencias generales y específicas. Se trabajó en grupos de hasta 6 estudiantes, con clases tutoriales durante 15 días. Las consignas a evaluar fueron: 1) Exposición oral con el uso de herramientas informáticas; 2) Escritura de un texto bajo pautas específicas; y 3) Abordaje del caso utilizando conceptos de genética y de otras asignaturas. Los resultados evidenciaron un marcado interés de los estudiantes por dilucidar la situación problema. Considerando los resultados obtenidos en los 4 años anteriores, se observaron mejoras en las calificaciones en cada consigna. Particularmente en el último año se observó con respecto al año anterior, un incremento de las calificaciones para cada consigna del 26,75 %, 41 % y 15,7 % respectivamente. Ante estas propuestas didácticas los estudiantes requirieron mostrar el uso de competencias y un conjunto de conocimientos, habilidades y actitudes mucho más amplias que las que se pueden poner de manifiesto mediante exámenes orales o escritos a través de respuestas breves o extensas.

ENSEÑANZA Y APRENDIZAJE DE LA GENÉTICA EN TIEMPOS DE PANDEMIA

Lannutti L.¹, M. Auteri¹, F. Pantuso¹, F. Stella¹. ¹Escuela Superior de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad de Morón, Buenos Aires, Argentina.

llannutti@hotmail.com

La pandemia del COVID-19 afectó a más de 18 millones de estudiantes en América latina, donde las barreras sanitarias se han vuelto un inconveniente para el proceso educativo clásico. Esto implica un cambio de contexto que resulta en la necesidad de cambiar nuestra forma tradicional de enseñar. Este nuevo esquema de enseñanza implica tiempos más breves, la utilización de material teórico y multimedia atractivo, que apoye el desarrollo de las clases teóricas, y la posibilidad de la participación activa de los estudiantes. En este sentido, hemos dictado las clases de Genética General mediante la plataforma Blackboard de la Universidad de Morón, utilizando diapositivas y pizarrón digital para aspectos teórico-prácticos junto a los estudiantes. Realizamos evaluaciones, cuestionarios, sondeos y grupos de trabajo. La experiencia en la virtualidad incentiva también el uso de herramientas fundamentales para la práctica diaria: bases de datos bibliográficas, herramientas bioinformáticas, de cariotipo, etc. Desarrollamos trabajos prácticos “caseros” y actividades on-line donde los estudiantes tengan una participación interactiva y que el docente aprenda de las necesidades de estos. La situación de aislamiento brindó una oportunidad para repensar la forma de abordar el proceso de enseñanza. En nuestra experiencia observamos una participación activa e interesada de parte de los estudiantes, al emplear estas herramientas. Este camino servirá de aprendizaje para seguir mejorando la educación en las sociedades contemporáneas por venir.

FORMACIÓN HUMANÍSTICA EN LOS LICENCIADOS DE GENÉTICA DE LA UNIVERSIDAD NACIONAL DEL NOROESTE DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES

Lavatti N.¹, C. Ferrari¹, M. Bertone Arolfo¹, J. Lordi¹, Y.A. Gloazzo Gimenez¹. ¹ECANA, Universidad Nacional del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires (UNNOBA), Buenos Aires, Argentina.
nlavatti@comunidad.unnoba.edu.ar

Desde su fundación, la UNNOBA ha subrayado su intención de ofrecer una formación humanística y cultural, de carácter interdisciplinario, y dirigida tanto a la integración del saber cuánto a una capacitación científica, técnica y profesional específica (Estatuto de la Escuela de Ciencias Agrarias, Naturales y Ambientales-UNNOBA, 2018). De esta forma, 9 años atrás, se crea el seminario de Bioética para la Licenciatura en Genética, que a partir del 2019 y en respuesta a los estándares solicitados, ha pasado a formar parte de la propuesta curricular obligatoria. Esto trajo consigo la necesidad de elaborar una formación robusta, capaz de responder a la complejidad y devenir que caracteriza a las prácticas científicas en el dominio de la Genética. Haciendo hincapié en la necesidad de una formación extendida a la participación interdisciplinaria y transversal, y el alcance aplicativo de los principios bioéticos tradicionales. Desde la cátedra de Bioética y Legislación de la UNNOBA, se han evaluado casos conflictivos de la genética y otros campos relacionados desde una perspectiva bioética y legislativa, con el objetivo de fomentar la formación ética de los futuros genetistas. Con esta finalidad se analizaron temas relacionados a edición génica humana, OGM, tests de riesgo genéticos, prácticas médicas, investigaciones con células madres, comités de bioética, y legislación nacional e internacional. La presente contribución pretende documentar brevemente algunas discusiones y resultados al respecto.

GMA

GENÉTICA Y MEJORAMIENTO ANIMAL

POLIMORFISMOS DE NUCLEÓTIDO ÚNICO ASOCIADOS CON RESISTENCIA A PARÁSITOS GASTROINTESTINALES EN OVINOS CORRIEDALE DE ARGENTINA

Raschia, M.A.¹, M.V. Donzelli², P.A. Medus³, B.M. Cetrá⁴, D.O. Maizon⁵, M.A. Poli⁶. ¹INTA CICVyA, IGEAF, UNLP, FCM, Buenos Aires, Argentina. ²INTA CICVyA, IGEAF, UNLZ, FCA, Buenos Aires, Argentina. ³INTA EEA Concepción del Uruguay, Entre Ríos, Argentina. ⁴INTA EEA Mercedes, Corrientes, Argentina. ⁵INTA EEA Anguil, UNLPam, FA, La Pampa, Argentina. ⁶INTA CICVyA, IGEAF, USAL, FCAYV, Buenos Aires, Argentina.
raschia.maria@inta.gob.ar

Las parasitosis gastrointestinales (PGI) en ovinos causan importantes pérdidas económicas en términos de producción, mortalidad y costo de tratamiento. El uso abusivo de antihelmínticos condujo a la emergencia de parásitos resistentes a estos. En este contexto, una estrategia prometedora es la cría selectiva de animales genéticamente resistentes a las PGI. Esta resistencia es un rasgo complejo relacionado con la inmunidad del huésped y los mecanismos implicados no han sido completamente dilucidados. El objetivo de este trabajo fue identificar regiones cromosómicas involucradas en la resistencia a las PGI, a través de la detección de asociaciones entre polimorfismos de nucleótido único (SNP) e indicadores de resistencia a PGI en ovinos de raza Corriedale. Se estudiaron 170 SNP de 76 genes candidatos para respuesta inmune en 624 animales. Los corderos se desafiaron con larvas infecciosas, principalmente de *Haemonchus contortus*. Se determinó la cantidad de huevos por gramo de materia fecal (HPG), el valor de cría estimado para HPG, y las tasas de cambio del hematocrito y de la puntuación FAMACHA a lo largo del desafío. Se realizaron análisis de asociación con estos indicadores de resistencia a PGI mediante el programa PLINK. Ocho SNP, en los cromosomas 3, 6, 12 y 20 y contenidos en los genes *OLADRA1*, *CLEC12A*, *CLEC8A*, *IL2RB*, *TLR10*, *MASP2*, y *NLRC4*, resultaron significativos. Estos resultados constituyen uno de los primeros reportes de SNPs asociados a resistencia a PGI en la raza Corriedale y son consistentes con *loci* reportados previamente en otras razas ovinas.

ESTUDIO DE LA VARIABILIDAD GENÉTICA DEL COMPORTAMIENTO EN PORCINOS (*Sus scrofa domesticus*)

Arroyo P.¹, H.R. Ferrari², A.G. Antonini¹. ¹Instituto de Genética Veterinaria. Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata (UNLP). ²Facultad de Ciencias Naturales, UNLP, La Plata, Argentina.
mv.arroyo.paula@gmail.com

La regulación genética del comportamiento ha sido objeto de estudio durante décadas en diferente grado de profundidad, altamente asociado a los eventos tecnológicos. Para mejorar el bienestar animal, puede ser apropiado contemplar alternativas que consideren componentes genéticos. El objetivo de este trabajo fue estudiar las diferencias conductuales entre reproductoras porcinas de diferentes razas. Se evaluaron hembras y sus crías de las razas Landrace y Yorkshire pertenecientes a una granja intensiva confinada de 300 madres. Se construyó un etograma de 35 pautas de conducta. Se utilizó regresión binomial negativa en el análisis de las pautas y se estimaron las heredabilidades mediante regresión madre-hija. Las hembras Landrace dedicaron mayor tiempo a las pautas “de contacto con las instalaciones” que las Yorkshire. Se hallaron diferencias significativas en las conductas de hijas de diferentes reproductores. Algunas de las heredabilidades estimadas fueron: echada lateral 0,51; rascarse contra objeto 0,62; hociquear lechón 0,42; entre otras. Las pautas que presentaron diferencias en base a las razas, ponen de manifiesto las distintas formas de acoplar con el ambiente. En contraposición a las corrientes conductivistas los resultados muestran el impacto del genotipo de los animales en la conducta. Pruebas de progenie que incluyan el estudio de factores comportamentales en las hijas permitirán mejorar la productividad. De acuerdo a estos resultados el comportamiento de los reproductores podría incluirse como criterio de selección en los programas de mejoramiento.

GENETIC SELECTION DIFFERENTIALS IN ARGENTINE HOLSTEIN DAIRY CATTLE

Pardo A.¹, P.M. Corva², M.A. Dinon², N. Rubio³, C.

Andere³, D. Casanova³. ¹EEA INTA Balcarce, Buenos Aires, Argentina. ²Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata, Balcarce, Buenos Aires, Argentina. ³Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional del Centro de la Provincia de Buenos Aires, Tandil, Buenos Aires, Argentina.

pardo.alan@inta.gob.ar

Genetic selection in dairy cattle has resulted in consistent improvement of productivity worldwide. In contrast, milk production in Argentina has remained fairly stable over the last 20 yrs. The objective of this study was to determine realized genetic selection differentials (SD) in the Argentine Holstein population using the four-path model (sires of bulls, SB; sires of cows, SC; dams of bulls, DB; and dams of cows, DC). Records of 814,886 cows and 12,094 bulls born between 1980–2016 were provided by the Argentine Holstein Breeders Association. The data analyzed consisted of genetic evaluations (HTP; February 2019) for milk yield (MY), fat yield (FY), protein yield (PY), daughter pregnancy rate (DPR), feet and legs (FL), stature (S), rump (R), mammary system (MS) and final score (FS). Estimated SD were averaged by birth year of offspring. Clear declines were observed in SD in yield traits (MY, FY and PY) for SB and SC paths, while the DB and DC paths showed no clear trends. However, it is important to recognize that SD of yield traits for the three more influential paths were all positive for much of analyzed period. SD of most type traits did not show a clear trend except for DC, which was mostly below zero in the period studied. DPR was the only trait with increasing trends in SD for SB, SC and DB, however the SD were mainly negative for these three paths from 1990 to 2015. Results suggest a deficient use of animals with high genetic merit in the local population and this could be one of the factors contributing to the lack of progress noticed in the local dairy industry.

ANCESTRÍA CEBUINA EN EL CROMOSOMA 5 DE RAZAS BOVINAS COMPUESTAS

Álvarez, P. A. N.¹, M. E. Fernández¹, M. Balbi¹, M. Bonamy¹, M. Rogberg Muñoz¹, G. Giovambattista¹. ¹Instituto de Genética Veterinaria, Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata, Buenos Aires, Argentina.
pecunarg@gmail.com

Brangus es una raza compuesta criada principalmente en ambientes subtropicales para explotar las características deseables de ambas razas parentales. Durante la búsqueda de huellas de selección en el genoma de esta raza mediante el estudio de diferenciación genética poblacional (FST) y la extensión haplotípica (EHH), detectamos una extensa región bajo selección en el cromosoma 5. Aunque los métodos utilizados analizan aspectos diferentes de los procesos selectivos, ambas metodologías detectaron una región de 63Mb de las 120Mb totales de este cromosoma. El objetivo del presente trabajo fue analizarla composición racial en el cromosoma 5 a partir de la inferencia haplotípica con el fin de justificar los resultados previos. Para ello, se genotiparon 335 animales con un *microarray* de 50K y se utilizó el software LOTER para la inferencia. Los resultados mostraron que, en la población estudiada, un 46% del cromosoma 5 tiene origen cebuino, mientras que el porcentaje teórico en la raza es 37,5% y el estimado para la población analizada fue del 28%. Esto concuerda con los datos reportados por otros grupos para ésta y otras razas compuestas. El análisis funcional reveló *loci* asociados a caracteres de crecimiento, resistencia a parásitos, entre otros, en esta región del genoma. Esto sugiere un importante papel del cromosoma 5 en la adaptación de los bovinos a los ambientes tropicales, posiblemente debido a su asociación con caracteres de interés productivo en esas condiciones y la consecuente implementación de la selección artificial durante la formación de estas razas.

GGM

GENÓMICA Y GENÉTICA MOLECULAR

SÍNDROME DE MICRODELECIÓN 15q11.2 BP1-BP2 (BURNSIDE-BUTLER): DESCRIPCIÓN DE UN CASO DETECTADO POR MS-MLPA

Furfuro S.B.¹, M.J. Guillaumondegui². ¹Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Cuyo, Mendoza, Argentina. ²Hospital Pediátrico A. Fleming, Mendoza, Argentina.
sfurfuro@hotmail.com

El síndrome de microdelección 15q11.2 OMIM#615656 es una nueva entidad identificada a partir de *microarrays*, caracterizada por penetrancia incompleta y expresividad variable. La delección abarca 300-500 kb entre los puntos de ruptura BP1-BP2 que incluye 4 genes (*NIPA1*, *NIPA2*, *CYFIP1*, y *TUBGCP5*). Se asocia a alteraciones cognitivas, retardo del lenguaje/desarrollo motor, trastornos del espectro autista, déficit atencional, trastornos psiquiátricos, ataxia, convulsiones y dismorfias o anomalías congénitas menores. Caso: niña derivada a Genética a los 8 meses por hipotonía, hiperlaxitud articular y microrretrognatia. Hija única de pareja sana no consanguínea con estudios universitarios. Madre, 37 años y padre 38 años al momento del nacimiento. Sin antecedentes personales ni familiares relevantes. Embarazo sin complicaciones. Nació a término por cesárea. Peso: 2500 gr (p3) Talla: 45 cm (<p3) P. Cefálico: 34 cm (p50). Logró el sostén cefálico con leve retraso, entre el 3º-4º mes. Sedestación a los 8 meses. Derivada a Neurología y a Estimulación temprana a los 7 meses por hipotonía. Examen oftalmológico y Eco cerebral normales. Se solicitó estudio MS-MLPA para Síndrome de Prader-Willi, detectando delección en región BP1-BP2 con perfil de metilación normal. El análisis de los progenitores mostró igual resultado alterado en el padre, madre sin alteraciones. Actualmente la niña tiene 3 años y su evolución es favorable en crecimiento y desarrollo psicomotor. Será necesario continuar el seguimiento de la paciente para monitorear la aparición de alteraciones asociadas a este síndrome.

ANÁLISIS BIOINFORMÁTICO DE PUNTOS DE RUPTURA DE UNA VARIANTE ESTRUCTURAL DEL F8 ORIGINADA POR RECOMBINACIÓN NO-HOMÓLOGA CAUSAL DE HEMOFILIA A SEVERA

Waisman K.¹, B.M. Ziegler¹, V.D. Marchione¹, P. Radic¹, L. Rossetti¹, M. Abelleyro¹. ¹Instituto de Medicina Experimental (IMEX), Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET)-Academia Nacional de Medicina (ANM), Buenos Aires, Argentina.
karen_kw@live.com

Aunque el 8-15% de las Hemofilias A severas (HAS) son causadas por grandes delecciones del F8, muy pocas son caracterizadas y menos aún investigadas para elucidar su mecanismo de origen. Aquí se abordan estos objetivos en un paciente con HAS usando métodos bioinformático-estadísticos originales, analizando motivos recombinogénicos en las rupturas para elucidar su mecanismo molecular. Las regiones de incerteza 5 y 3' del rearreglo fueron acotadas por *inverse shifting*-PCR y se diseñaron PCR directas para secuenciar el punto de recombinación. En intervalos de 50 pb con centro en los puntos de ruptura se estudiaron motivos del ADN asociados a inestabilidad genómica, evaluando su significancia estadística con hipótesis nulas estimadas por valores esperados en puntos de ruptura artificiales aleatorios en Xq28 (n=240) y en las frecuencias de bases. La delección NC_000023.11:g.154981972_154989056delinsG, mostró la inserción de una base sin microhomologías. En el extremo 3' se detectó la secuencia recombinogénica Jurka, una estructura secundaria de ADN estable y un elemento AluSx, y en 5', un motivo *Murine parvovirus recombination hotspot*. Estos hallazgos apoyan la participación de la maquinaria de retrotransposición, estructuras secundarias y secuencias recombinogénicas en la susceptibilidad a sufrir rupturas localizadas e indican al sistema de reparación de extremos no homólogos (NHEJ) como el mecanismo molecular más probable.

LAS VARIANTES *TP53* rs1042522 Y *NQO1* rs1800566 INFLUYEN EN LA SUSCEPTIBILIDAD A DESARROLLAR LEUCEMIAS CRÓNICAS

Fontecha M.B.¹, M.d.R. Anadón¹, V. Mercado Guzmán¹, I. Slavutsky¹, I. Larripa¹, A.F. Fundia¹. ¹Instituto de Medicina Experimental, IMEX-CONICET-Academia Nacional de Medicina (ANM), Buenos Aires, Argentina. mbfontecha@gmail.com

Las leucemias crónicas (LC) constituyen un grupo heterogéneo de neoplasias hematopoyéticas que incluye la leucemia mieloide crónica (LMC) y la leucemia linfocítica crónica (LLC). El gen *TP53* tiene un rol central en el mantenimiento de la integridad genómica mediante el control de la respuesta al daño al ADN y apoptosis. El objetivo del trabajo fue estudiar variantes polimórficas en genes de la vía p53 para establecer su rol en la susceptibilidad a desarrollar LC. Se analizaron 158 pacientes con LMC, 113 con LLC y 182 controles sanos. Se estudiaron 6 variantes en los genes *TP53* (rs1042522, rs17878362 y rs1625895), *MDM2* (rs2279744 y rs3730485) y *NQO1* (rs1800566) por distintas PCR alelo específicas. En los controles se confirmó el equilibrio de Hardy-Weinberg para todas las variantes ($p > 0,08$). El análisis de susceptibilidad con los modelos genéticos de penetrancia reveló que según el modelo recesivo *TP53* rs1042522 se asocia a bajo riesgo a desarrollar LC (OR=0,46; IC: 0,22-0,96; $p=0,036$) en tanto que *NQO1* rs1800566 se relaciona con alto riesgo (OR=2,69; IC: 1,06-6,81; $p=0,027$). Individualmente se demostró que *TP53* rs1042522 se asocia con bajo riesgo a LMC (OR=0,25; IC: 0,09-0,69; $p=0,003$), mientras que *NQO1* rs1800566 a alto riesgo a LMC (OR=1,52; IC: 1,03-2,25; $p=0,032$) y LLC (OR=4,49; IC: 1,02-19,66; $p=0,035$). El análisis conjunto de todas las variantes llevó a identificar 6 genotipos combinados relacionados significativamente con el riesgo a LC. Estos resultados sugieren que la variabilidad genética en la vía p53 modula la susceptibilidad a desarrollar LC en forma diferencial.

CARACTERIZACIÓN DE LÍNEAS CELULARES DE LEUCEMIA MIELOIDE CRÓNICA SENSIBLE (K562) Y RESISTENTE (K1562) AL IMATINIB

Anadón M.d.R.¹, Y.B. Sarango Ortega², M.F. Noriega³, S. Staporoli⁴, S. Lompardía², A.F. Fundia⁴. ¹Instituto de Medicina Experimental (IMEX-CONICET). ²Facultad de Farmacia y Bioquímica, UBA. ³Instituto de Investigaciones Hematológicas, Academia Nacional de Medicina (ANM). ⁴IMEX-CONICET-ANM, Buenos Aires, Argentina. rochianadon@gmail.com

La leucemia mieloide crónica (LMC) se caracteriza por el gen de fusión *BCR-ABL1* generado por la traslocación t(9;22) (q34;q11) y es eficientemente tratada con Imatinib (IM). La línea celular K562 deriva de una paciente con LMC en crisis blástica. El objetivo del trabajo es caracterizar las líneas celulares K562 (sensible a IM) y K1562 (resistente a IM) para identificar la base de la resistencia. Se estableció el cariotipo por citogenética convencional y FISH con la sonda *BCR-ABL1* (LIVE de LEXEL). Se cuantificó la expresión del transcrito *BCR-ABL1* por qRT-PCR y se estudiaron las mutaciones en el dominio quinasa por PCR y secuenciación. Por Western Blot se estudió la expresión de la proteína *BCR-ABL1* (p210) y por citometría de flujo se midió la funcionalidad de la glicoproteína Pgp ligada a la multiresistencia a drogas. El número modal de las 2 líneas fue de 69 cromosomas. El cariotipo de K562: 56~69, XX, +1, +2, +3, +5, +del(5)(q?), +add(6)(p?), +del(7)(q?), +del(9)(p?), +10, +12, +16, +18, +19, +add(20)(p?), der(1,21)(q?q?), +dup(22)(q?) [cp10]. No se pudo establecer el cariotipo de K1562 por falta de metafases. Mediante FISH se confirmó la amplificación del gen *BCR-ABL1* en ambas líneas. A su vez, estas presentaron mayor expresión del transcrito *BCR-ABL1* respecto del control de reacción y la mutación F359I en diferente proporción. No hubo diferencias en la actividad de Pgp, pero K1562 mostró mayores niveles de expresión proteica de p210 ($p < 0,01$). Estos resultados sugieren que la alta traducción de la proteína p210 en las células K1562 se asocia a la resistencia al IM.

ESTUDIO GENÉTICO PREIMPLANTATORIO PARA ANEUPLOIDÍAS (PGT-A): RESULTADOS DE MÁS DE 2000 EMBRIONES

Galain M.¹, M. Fabbro¹, S. Menazzi¹, S. Papier¹, F. Nodar¹, C. Fernández¹. ¹CEGYR, CABA, Argentina.
mgalain@fertimed.com.ar

El PGT-A utiliza diferentes técnicas moleculares para estudiar el ADN de embriones generados en tratamientos de fertilización *in vitro* (FIV). Este estudio permite seleccionar embriones sin alteraciones cromosómicas numéricas para transferir y así mejorar la probabilidad de un embarazo. El objetivo de este trabajo fue describir nuestra experiencia con más de 2000 embriones analizados íntegramente en nuestro laboratorio. Entre 2013 y enero de 2020 se amplificó el ADN de células obtenidas de 2015 biopsias de trofoectodermo de blastocistos, y se realizó aCGH (392) o NGS (1623). Se determinó la dotación cromosómica de cada embrión y la tasa de aneuploidía según el cromosoma alterado, la edad materna y la indicación del estudio. No se obtuvo resultado en un 4,7% de las biopsias. Un 54,3% y 42,5% resultaron ser embriones aneuploides por aCGH y NGS, respectivamente. Considerando solo NGS, los cromosomas que presentaron mayor tasa de aneuploidía fueron: 13, 15, 16, 18, 19, 20, 21 y 22. La tasa de aneuploidía según la edad materna fue del 42% en <35, 58,9% entre 35-37, 72,2% entre 38-40 y 79,4% en >40 años. Según la indicación fue del 74,6% para edad reproductiva avanzada, 65,2% para fallas de FIV, 62% para abortos recurrentes y 43,8% por decisión de los pacientes. Nuestros resultados refuerzan que el PGT-A estaría principalmente indicado en casos de edad reproductiva avanzada. Nuestro estudio fue útil para identificar y transferir embriones sin aneuploidía y así mejorar los resultados reproductivos, disminuir los riesgos de aborto y de anomalías congénitas.

DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTATORIO PARA DOS PATOLOGÍAS MONOGENICAS RECESIVAS: A PROPÓSITO DE UN CASO

Menazzi S.¹, A. Nabel¹, M. Fabbro¹, M. Galain¹, F. Nodar¹, C. Fernández¹. ¹CEGYR, CABA, Argentina.
smenazzi@fertimed.com.ar; smenazzi@gmail.com

El estudio genético preimplantatorio (PGT, por sus siglas en inglés) identifica alteraciones genéticas en los embriones con el fin de reducir el riesgo reproductivo. Puede aplicarse para enfermedades monogénicas (PGT-M) en embriones de parejas portadoras de variantes patogénicas, o para identificar aneuploidías o determinar el sexo embrionario (PGT-A). El PGT requiere de fertilización *in vitro* y biopsia del trofoectodermo seguida por un estudio molecular y la selección y transferencia de embriones con al menos un alelo salvaje o de sexo femenino, para entidades recesivas autosómicas o ligadas al X, respectivamente. El objetivo fue describir una pareja portadora de dos trastornos recesivos, enfermedad de Pompe y deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa, que realizaron PGT. La pareja constituida por una mujer de 28 años y un hombre de 29 años, sanos, no consanguíneos, sin antecedentes familiares de relevancia, de origen Ashkenazi y Sefaradí, consultó por el antecedente de un aborto espontáneo. Se solicitaron cariotipos, ambos normales, y un panel para variantes patogénicas recesivas. En él se identificó la variante c.-32-13T>G en GAA, y en ella, las variantes c.1309C>T en GAA y c.563C>T en G6PD. La pareja fue asesorada sobre su riesgo reproductivo y realizó PGT, tras lo cual dio a luz a una niña sana. Se destaca la relevancia de los estudios de portadores de patologías recesivas previo al embarazo para que las parejas puedan tomar una decisión reproductiva informada, y la utilidad del PGT como herramienta para reducir el riesgo en casos en los que este es alto.

IDENTIFICACIÓN DE POBLACIONES BOLIVIANAS DE NEMATODOS FITÓFAGOS DEL GÉNERO *Globodera* (HETERODERIDAE)

Sosa M.C.¹, J.C. Rondan Dueñas², A.J. Andrade³, J.F. Ponce⁴, P. Lax¹. ¹Instituto de Diversidad y Ecología Animal (CONICET-UNC), Centro de Zoología Aplicada, Córdoba, Argentina. ²CEPROCOR, Córdoba, Argentina. ³Instituto de Biología de la Altura, Universidad Nacional de Jujuy, Jujuy, Argentina. ⁴CABI, Lima, Perú. ceeci.sosa@gmail.com

Los nematodos del quiste de la papa (NQP) comprenden tres especies del género *Globodera*; en el mundo, *G. pallida* y *G. rostochiensis* causan significativas pérdidas económicas en ese cultivo y están sujetas a estrictas regulaciones de cuarentena en muchos países. *G. ellingtonae* fue descrita en 2012 y, por el momento no es considerada una plaga cuarentenaria. La correcta identificación de los NQP es esencial para adoptar las medidas más efectivas para su control. El objetivo del presente trabajo fue identificar cuatro poblaciones asociadas con papa andina de las localidades Dami Rancho y Cochimita (Departamento Cochabamba, Bolivia) mediante el análisis de las regiones espaciadoras internas de transcripción (ITS1 e ITS2). El ADN se extrajo de quistes y la amplificación se realizó utilizando *primers* modificados para este estudio. Los productos de PCR fueron secuenciados por Macrogen. Las secuencias se compararon mediante BLAST (NCBI) con otras del género, y las relaciones filogenéticas se analizaron con Inferencia Bayesiana. Las poblaciones estudiadas mostraron un porcentaje de identidad del 99,9% con *G. rostochiensis*. Las secuencias obtenidas, junto a otras de la especie, conformaron un clado con un elevado valor de *bootstrap* (100%). Los resultados permiten inferir una amplia distribución de *G. rostochiensis* en campos de papa andina en el departamento de Cochabamba.

USO DE CITOCROMO OXIDASA III PARA IDENTIFICACIÓN Y FILOGENIA DE NEMATODOS DEL QUISTE DE PAPA DEL GÉNERO *Globodera* (HETERODERIDAE)

Lax P.¹, J.C. Rondan Dueñas², A.J. Andrade³, M.C. Sosa¹, I. Lima⁴, J.F. Ponce⁵. ¹Instituto de Diversidad y Ecología Animal (CONICET-UNC) y Centro de Zoología Aplicada, Córdoba, Argentina. ²CEPROCOR, Córdoba, Argentina. ³Instituto de Biología de la Altura, Universidad Nacional de Jujuy, Jujuy, Argentina. ⁴Universidad Nacional del Altiplano, Puno, Perú. ⁵CABI, Lima, Perú. laxpaola@gmail.com

En la región andina, la papa representa un recurso alimenticio y económico vital para numerosas familias. En Sudamérica existen tres especies de nematodos formadores de quistes (NQP) que parasitan ese cultivo: *G. ellingtonae*, *G. pallida* y *G. rostochiensis*; las dos últimas tienen estatus cuarentenario y a nivel mundial, son responsables de ocasionar importantes pérdidas en ese vegetal. La identificación de los NQP, indispensable para definir las estrategias adecuadas de manejo, se realiza principalmente en base a la región ITS del ADNr. Se evaluó la utilidad del gen citocromo oxidasa III (*COIII*) para identificar y analizar las relaciones filogenéticas entre poblaciones de distinto origen geográfico de esas especies (*G. ellingtonae*: 1 de Argentina; *G. rostochiensis*: 2 de Argentina, 1 de Chile y 5 de Bolivia; *G. pallida*: 3 de Perú). Se extrajo ADN de quistes y se amplificó dicha región empleando un set de *primers* diseñados en el presente trabajo. Las secuencias se alinearon (608 pb) y se analizaron mediante Maximum Likelihood e Inferencia Bayesiana. Ambos métodos permitieron separar claramente los tres NQP, con altos valores de soporte estadístico. Las relaciones filogenéticas coincidieron con lo observado con la región de ITS. Por primera vez, se pone en evidencia el potencial del gen *COIII* para el diagnóstico de especies de *Globodera* asociadas con el cultivo de papa.

IDENTIFICACIÓN MOLECULAR DE NEMATODOS ENTOMOPATÓGENOS DE LAS PROVINCIAS DE CÓRDOBA, CATAMARCA Y JUJUY

Cuellar N.¹, J.C. Rondan Dueñas², E. Del Valle³, M.E. Doucet¹, P. Lax¹. ¹Instituto de Ecología y Diversidad Animal (IDEA-CONICET), Córdoba, Argentina. ²CEPROCOR, Córdoba, Argentina. ³Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional del Litoral, Santa Fe, Argentina.
cuellar_natalia07@hotmail.com

Los nematodos entomopatógenos (Steinernematidae y Heterorhabditidae) son parásitos obligados de insectos y potenciales agentes de control biológico de plagas. En ambientes naturales y cultivados se realizaron prospecciones, y a partir de muestras de suelo se obtuvieron tres aislados del género *Steinernema* (provincia de Córdoba) y dos de *Heterorhabditis* (Catamarca y Jujuy). El objetivo de este trabajo fue identificarlos a nivel específico mediante el análisis de marcadores moleculares de ADN ribosomal (ITS y segmentos de expansión D2-D3). El ADN se extrajo a partir de hembras de primera generación; se llevó a cabo la amplificación y secuenciación de los genes mencionados. Las secuencias obtenidas se alinearon con otras publicadas en el GenBank y se establecieron las relaciones filogenéticas mediante Maximum Likelihood. De los aislados de Córdoba, especímenes de las localidades Río Cuarto y Cavanagh se agruparon con secuencias de *S. rarum* (valores de *bootstrap* ITS y D2-D3: 100%), mientras que individuos de Pretot Freyre, lo hicieron con *S. diaprepesi* (valor de *bootstrap* ITS: 100%; D2-D3: 98%). Los aislados de Catamarca (Capayán) y Jujuy (Calilegua), se unieron con secuencias de *H. amazonensis* con valores de *bootstrap* del 99% (ITS) y 92% (D2-D3). Los resultados muestran la amplia distribución de *S. rarum* en el país, siendo una de las especies más frecuentes. Por primera vez, se pone en evidencia la presencia de *S. diaprepesi* en la provincia de Córdoba y de *H. amazonensis* en Argentina.

DIFERENTES HAPLOTIPOS H2 EN RATONES ENDOCRIADOS CBI-IGE CON DISTINTA SUSCEPTIBILIDAD A LA INFECCIÓN CON *Trichinella spiralis*

Codina A.V.¹, P.A. Indelman², C.J. Perez³, F.J. Benavides³, M.D. Vasconi^{1,2}, L.I. Hinrichsen¹. ¹Instituto de Genética Experimental, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Rosario (UNR), CIC-UNR. ²Facultad de Ciencias Bioquímicas y Farmacéuticas, UNR, Rosario, Argentina. ³Department of Epigenetics and Molecular Carcinogenesis, University of Texas M.D. Anderson Cancer Center, Houston, TX, USA.
vikicodina@hotmail.com

Los modelos murinos genéticamente definidos son valiosos para investigar la resistencia/susceptibilidad a las parasitosis. Las infecciones intestinales por gusanos suelen causar una fuerte respuesta inmune del huésped. Aunque se acepta que el control genético de la carga parasitaria (CP) es poligénico y que la respuesta inmune está regulada en parte por genes receptores de interleucina, estudios recientes han enfatizado que los genes del complejo mayor de histocompatibilidad (CMH; H2 en ratón) desempeñan también un papel fundamental. Su variación se ha implicado como determinante de la respuesta del hospedero a parásitos gastrointestinales. El objetivo de este trabajo fue comprobar si dos líneas endocriadas de ratones de la colonia CBI-IGE (CBI/L y CBI+) que discrepan en su respuesta al desafío con dosis crecientes del nematodo *T. spiralis* difieren en los haplotipos H2. El ADN genómico se preparó a partir de trozos de cola de ratón mediante el método SDS-proteinasa K. La tipificación de los haplotipos CMH murinos se realizó por amplificación con PCR de un corto tramo de ADN con un microsatélite altamente polimórfico del gen *Eb* de clase II. El genotipo CBI/L, resistente, caracterizado por tener una CP muy baja y respuesta inmune orientada hacia Th2, protectora para el hospedero, mostró un haplotipo heterocigota H2^{p/j}. CBI+, susceptible, con CP más alta que CBI/L ($p < 0,0001$) y tendencia a una respuesta tipo Th1 en todas las etapas del ciclo del parásito, tuvo un haplotipo H2^{b/j}. Este resultado podría explicar, en parte, la distinta resistencia a la infección con el parásito.

ANÁLISIS GENÉTICO DEL ÑANDUBAY COMO MEDIDA DE EVALUACIÓN DE LOS EFECTOS QUE EJERCE LA DEFORESTACIÓN SOBRE EL BOSQUE NATIVO

Soldati M.C.¹, G. Gavier Pizarro¹, M. Morales¹, L.M. Solari¹, N. Zelener². ¹Instituto de Recursos Biológicos, INTA, Buenos Aires, Argentina. ²Centro de Investigación de Recursos Naturales, INTA, Buenos Aires, Argentina. soldati.maria@inta.gob.ar

El ñandubay, *Prosopis affinis*, es una de las especies arbóreas dominantes del bosque en el espinal entrerriano, determinando sustancialmente su estructura y funcionamiento. En Argentina, el proceso de deforestación está vinculado a un aprovechamiento forestal selectivo e intensivo y a la creciente conversión de hábitats naturales para el desarrollo agropecuario. Estos procesos conllevan asociada una pérdida de biodiversidad y de los servicios ecosistémicos que estos bosques proveen. A fin de determinar los efectos ejercidos por la deforestación sobre la variabilidad genética de la especie a lo largo del tiempo, se evaluó un total de 88 individuos pertenecientes a generaciones diferentes en 10 parches de monte localizados en Entre Ríos. Se utilizaron 10 marcadores SSRs, identificando 125 alelos. En todos los parches se observó la misma tendencia en los valores de diversidad genética, evidenciando niveles más bajos en los renovales (0,50 a 0,78) que en los adultos (0,70 a 0,81). Se observaron 9 alelos exclusivos en los renovales y 19 en los adultos, acompañando la tendencia. Entre los individuos analizados, se identificaron dos grupos genéticos distribuidos en proporciones diferentes, conforme las generaciones evaluadas. Los resultados preliminares obtenidos evidencian una clara disminución de la variabilidad genética en los individuos más jóvenes, lo que posiblemente esté asociado al intenso aprovechamiento del bosque nativo de la provincia.

HERRAMIENTAS GENÓMICAS PARA LA EVALUACIÓN DE *Cordia trichotoma*

Soldati M.C.¹, M.F. Pomponio¹, N. Zelener², T. Ledesma³, J. Redes⁴, S.L. Torales¹. ¹Instituto de Recursos Biológicos, INTA, Buenos Aires, Argentina. ²Centro de Investigación de Recursos Naturales, INTA, Buenos Aires, Argentina. ³EEA Yuto, INTA, Salta, Argentina. ⁴EEA Montecarlo, INTA, Misiones, Argentina. soldati.maria@inta.gob.ar

El petiribí o afata (*Cordia trichotoma*) es una especie forestal nativa de alto valor con excelentes atributos maderables (rápido crecimiento, buena forma y alta calidad). Está sujeta a un intenso aprovechamiento forestal de carácter extractivo y selectivo sin técnicas de manejo adecuadas, lo que ha generado un estado de alto riesgo para este recurso. Si bien la especie está considerada como prioritaria para la domesticación, y actualmente hay dos HSC emplazados en el Norte Argentino, no existen herramientas genómicas suficientes para caracterizar el material y asistir a las tareas de conservación y mejoramiento. Con este objetivo se ensayó la transferencia de 17 marcadores SSRs desde *Cordia alliodora* y se desarrolló un transcriptoma base para la especie de estudio. Como resultado se logró la transferencia exitosa de 11 SSRs neutros y se obtuvieron 196.717 secuencias, con un total de 14.729 secuencias no redundantes, de las cuales fueron identificadas funcionalmente 12.276. Se hallaron genes relacionados con los principales procesos biológicos y funciones moleculares en plantas y 1500 SSRs, de los cuales se diseñaron cebadores en 903 marcadores que requieren evaluación *in vitro* para ser utilizados como marcadores en la especie. Se cuenta al momento con un set de marcadores genómicos y secuencias de genes como así también potenciales marcadores funcionales para realizar análisis en el material disponible en los HSC, estudios de diversidad genética poblacional neutra y adaptativa y polimorfismos en genes de interés.

IDENTIFICACIÓN DE TRANSCRIPTOS ASOCIADOS A LA ANDROESTERILIDAD INDUCIDA POR IMAZAPIR EN GIRASOL

Loste N.¹, G. Nestares², S.A. Felitti², A. Ochogavía².

¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario (UNR), Santa Fe, Argentina. ²Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario IICAR-CONICET-UNR, Santa Fe, Argentina. nico_loste@hotmail.com

La androesterilidad inducida químicamente constituye una valiosa herramienta para el desarrollo de cultivares híbridos. En girasol (*Helianthus annuus* L.), se ha demostrado que el herbicida imazapir, aplicado en altas dosis durante el desarrollo reproductivo temprano, genera androesterilidad en plantas resistentes. El objetivo de este estudio fue identificar las bases moleculares del efecto gametocida del imazapir en dos genotipos de girasol Imisun que difieren en su nivel de resistencia: completamente resistente y de resistencia intermedia. A partir de un análisis transcriptómico por cDNA-AFLP se identificaron 948 fragmentos expresados diferencialmente entre plantas tratadas y control, durante tres etapas del desarrollo de anteras. Un total de 176 transcriptos fueron aislados, reamplificados y secuenciados. Estas secuencias fueron comparadas contra las bases de datos públicas de mRNA de plantas y de girasol. En el genotipo resistente se identificaron genes relacionados con el metabolismo xenobiótico y el estrés, como el citocromo P450 monooxigenasa y los transportadores tipo ABC. Sin embargo, el receptor de sulfonilurea 1, una proteína péptido señal peptidasa y Ran/Arf GTPasas, fueron detectados simultáneamente en ambos genotipos, por lo que estos genes estarían involucrados exclusivamente en el proceso de androesterilidad inducida. En base a los resultados se propone un modelo de acción gametocida para el imazapir como primera aproximación para elucidar los mecanismos moleculares asociados a la androesterilidad inducida por este herbicida en girasol.

BÚSQUEDA Y CARACTERIZACIÓN DE GENES DE RESISTENCIA (R) EN GIRASOL

Tolentino Vázquez M.A.¹, B. Contreras Moreira², M. Rivarola³, V. Lia³, N. Paniego³, C. Filippi⁴. ¹Programa Académico para la Investigación e Innovación en Biotecnología, Universidad Nacional de Moreno, Argentina. ²European Bioinformatics Institute, Wellcome Genome Campus, Hinxton, Cambridge, United Kingdom. ³Instituto de Agrobiotecnología y Biología Molecular (IABiMo-INTA-CONICET), Instituto de Biotecnología, Centro de Investigaciones en Ciencias Veterinarias y Agronómicas (CICVyA), Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA), Hurlingham, Argentina. ⁴Programa Académico para la Investigación e Innovación en Biotecnología, Universidad Nacional de Moreno, IABiMo-INTA-CONICET, Instituto de Biotecnología, CICVyA, INTA, Hurlingham, Argentina. mtolentinov@gmail.com

Los genes R codifican para proteínas que reconocen patógenos, permitiendo a la planta defenderse de enfermedades. Aquí presentamos la búsqueda y caracterización del repertorio completo de genes R en girasol, una de las principales oleaginosas en Argentina. A partir del proteoma de la especie (XRQ-V1.0, 52191 proteínas) y usando dos herramientas públicas (DRAGO2 y RGAugury) se identificaron 5394 potenciales proteínas codificadas por genes R, de las cuales 1659 fueron consideradas para estudios posteriores por haber sido identificadas por ambas estrategias. Se estableció una clasificación de 26 categorías para las mismas, basada en combinaciones de dominios proteicos, siendo TM-STTK (receptor transmembrana tirosina-quinasa) la categoría más abundante (632). En paralelo, se exploraron distintas métricas para la caracterización de genes R, entre ellas longitud de las secuencias codificantes, frecuencias de di y trinucleótidos, su distribución por cromosoma (CHR), agrupamiento en *clusters* y, usando datos previos del grupo la frecuencia de polimorfismos (SNP) entre genes R y no-R. Se observó que los genes R son significativamente más largos que los no-R ($p < 0,001$); no se observaron diferencias en número de SNP/pb (pares de bases) entre ellos. Respecto de su distribución, CHR13 y 6 son los cromosomas que más y menos genes R acumulan, respectivamente (182/42). De 1659 genes R putativos, 907 se agrupan en *clusters* (2-10 genes/*cluster*). Identificar el repertorio completo de estos genes es clave para asistir el mejoramiento del cultivo basado en estrategias biotecnológicas.

VALIDACIÓN DE GENES DE REFERENCIA PARA qPCR EN SORGO DE ALEPO RESISTENTE A GLIFOSATO

Ulrich M.N.¹, E. Muñiz Padilla², A. Corach¹, H.E. Hopp¹, D. Tosto¹. ¹IABIMO-INTA, Buenos Aires, Argentina.

²Facultad de Ciencias Agropecuarias, Universidad Nacional de Entre Ríos, Entre Ríos, Argentina.
ulrich.maria@inta.gov.ar

Las malezas son una de las principales causas de la disminución del rendimiento de los cultivos, entre ellas el sorgo de Alepo es una de las de mayor impacto. La PCR en tiempo real o PCR cuantitativa es la técnica de elección para el estudio de expresión de genes dada su alta procesividad y confiabilidad, pero su precisión a la hora de las cuantificaciones es muy dependiente de la estabilidad de los genes de referencia. Un gen de referencia adecuado debería expresarse en forma estable en todas las condiciones experimentales a analizar. El objetivo del presente trabajo es evaluar la estabilidad de diferentes genes de referencia para sorgo de Alepo resistente a glifosato. Para ello se evaluaron genes utilizados regularmente como referencia (*ACT*, *ALS*, *PP2A*, *EIF4* y *ARI8*) bajo condiciones de aplicación de glifosato, y se analizó su expresión a las 0, 24 y 72 horas postaplicación en biotipos susceptibles y resistentes. Se diseñaron oligonucleótidos con el software Primers 3 y se verificó la especificidad de los mismos analizando las secuencias de los fragmentos amplificados y las curvas de disociación; así como también se calculó la eficiencia de cada uno, $E=101/\text{pendiente}$. Para el análisis de estabilidad se utilizaron los softwares geNorm, Normfinder, BestKeeper y método del ΔCt . La variación de los Ct fue desde un mínimo de 21,93 a un máximo de 28,24. Para el Bestkeeper los genes con menor variación fueron *ARI8* y *PP2A*. Tanto para el algoritmo del geNorm y el Normfinder los genes *ARI8* y *PP2A* fueron los más estables bajo las condiciones de ensayo.

ARNs LARGOS NO CODIFICANTES EN ESPIGAS AFECTADAS POR FUSARIOSIS EN *Triticum turgidum* ssp. *durum*

Díaz M.¹, D. Soresi¹, A. Carrera², C. Gallo³, S. Micheletto³.

¹Departamento de Biología, Bioquímica y Farmacia, Universidad Nacional del Sur (UNS), Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina. ²Departamento Agronomía, UNS, Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina. ³CERZOS-CONICET, Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina.
mldiaz@criba.edu.ar

Los ARN largos no codificantes (ARNlnc) son transcriptos no codificantes (> a 200 nt.) involucrados en la regulación de la expresión génica a distintos niveles. Nuestro objetivo es caracterizar los ARNlnc obtenidos de dos genotecas de ADNc de espigas de trigo candeal inoculadas con *Fusarium graminearum* de la variedad susceptible Langdon y de la línea resistente Langdon(Dic-3A)10, a 72 hs post-inoculación. Las lecturas generadas por tecnología Illumina fueron mapeadas en el genoma de referencia de trigo candeal, cv. Svevo, que cuenta con anotación disponible. Además, se utilizaron las herramientas CPC (*Coding Potential Calculator*) y AUGUSTUS como predictores de ARNnc y MiRBase para precursores de microARNs. En total se identificaron 76.296 genes expresados, de los cuales 921 fueron diferenciales entre genotipos ($\text{FDR} \leq 0,05$; $\log\text{FC} \geq |2|$); se encontraron 1530 ARNlnc y 22 de ellos mostraron expresión diferencial ($\text{FDR} \leq 0,05$; $\log\text{FC} \geq |2|$), 10 estaban inducidos en el genotipo resistente y 12 en el susceptible. La longitud promedio fue de 277 nucleótidos y se distribuyeron en todos los cromosomas excepto en 3B, 6A y 7B. Se observó que el 81% se localizó en regiones intergénicas, mientras que los restantes resultaron intrónicos (2 antisentido y 2 sentido). Dos ARNlnc intergénicos resultaron precursores de microARNs. Continuamos con la identificación de los mecanismos de regulación en los que intervienen y sus genes *target*. Los RNAlnc con expresión diferencial identificados podrían ser reguladores potencialmente responsables de las diferencias en resistencia a *Fusarium* entre Langdon y Langdon(Dic-3A)10.

OBTENCIÓN DE PLANTAS DE TRIGO (*Triticum aestivum* L.) Y MAÍZ (*Zea mays* L.) CON EXPRESIÓN CONSTITUTIVA DE VARIANTES DE CAS9

Auteri M.¹, P. Faccio¹, A. Bezneć¹, E. Bossio¹. ¹Instituto de Genética "Ewald A. Favret", CICVyA, INTA Hurlingham, Buenos Aires, Argentina. auteri.micol@inta.gob.ar

El trigo y el maíz son dos de los cultivos base de la dieta mundial, tanto para alimentación humana como animal. Por ello, son foco constante de mejoramiento y en ciertos casos sumando a la biotecnología moderna. Para poder acompañar a la dinámica de las demandas del sector productivo, especialmente aquellas de tipo espontáneas, resulta fundamental disponer de metodologías ágiles que permitan aplicar herramientas biotecnológicas. Particularmente para edición génica, el tamaño de los vectores de expresión es una de las limitantes que atentan contra la eficiencia de regeneración de plantas editadas. Este trabajo se propone obtener genotipos de trigo y de maíz que expresen dos variantes de la endonucleasa Cas9, principal enzima del sistema de edición génica basado en CRISPR. Estas plantas serán utilizadas como base para editar secuencias de interés agropecuario, y para validar funcionalidad de genes. Asimismo, esta metodología de trabajo propone utilizar *speed breeding* para eliminar rápidamente la maquinaria incorporada para realizar la edición. A través del método *Particle Inflow Gum* aplicado sobre explantes del genotipo Bw56 de trigo y Hi II de maíz generaron plantas con las unidades transcripcionales que expresarán de forma independiente a la enzima TaCas9 o a la enzima TaCas9_dead. Estas plantas serán posteriormente re-transformadas o cruzadas con plantas que expresen las guías necesarias para realizar las ediciones específicas. Actualmente, se están caracterizando molecularmente las plantas de trigo y de maíz que contienen las diferentes variantes de la Cas9.

CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DE EVENTOS DE TRIGO GENÉTICAMENTE MODIFICADOS A TRAVÉS DE SECUENCIACIÓN DE NUEVA GENERACIÓN

Garibotto M.D.B¹, P. Vera², M. Muñoz², A. Bezneć¹, H. Carignano¹, A. Puebla², A.E. Bossio¹. ¹IGEAF, CICVyA, INTA Hurlingham, Buenos Aires, Argentina. ²IB-IABIMO, CICVyA, INTA Hurlingham, Buenos Aires, Argentina. garibotto.belen@inta.gob.ar

En la actualidad, la caracterización molecular de las inserciones en eventos transgénicos suele realizarse por *Southern Blot* o a través de secuenciación de genoma. Ambas técnicas resultan dificultosas al analizar grandes poblaciones de una especie con genoma complejo, como es el trigo pan. Para intentar simplificar este proceso, en este trabajo se plantea poner a punto una técnica de Enriquecimiento de una secuencia blanco, seguido de Secuenciación de Nueva Generación, con el fin de identificar las secuencias flanqueantes a las inserciones en eventos transgénicos de trigo pan. La técnica implementada utiliza sondas biotiniladas preparadas a partir de un vector de transformación específico. Estas sondas se utilizaron para la captura y enriquecimiento de las regiones de interés de una biblioteca ADN genómico que fue preparada utilizando un genotipo transgénico de trigo. La biblioteca enriquecida fue secuenciada por secuenciación masiva. Mediante el análisis de las secuencias apareadas obtenidas, altamente enriquecidas en secuencias de interés, se busca encontrar pares discordantes, "*junction sequences*" y/o la combinación de ambas condiciones. Actualmente se encontraron diferentes combinaciones de inserciones en los cromosomas analizados. En este trabajo se plantea obtener información detallada tanto a nivel molecular como a nivel de secuencia, para el *screening* y selección de eventos transgénicos. Este análisis proveerá información sobre las zonas flanqueantes para el diseño de oligonucleótidos específicos, el número de inserciones y su ubicación dentro del genoma.

EXPRESIÓN GÉNICA PARA PROTEÍNAS CHAPERONAS DURANTE LA MADUREZ DEL FRUTO DE TOMATE EN UN GENOTIPO MODELO (*Solanum lycopersicum* CV. MICRO-TOM)

Goytia Bertero V.¹, G. Pratta², D.P. Arce¹. ¹CIT San Nicolás, Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET). ²CONICET, Centro Científico Tecnológico Rosario, Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Argentina.
valengoytia19@gmail.com

Las *Heat shock proteins* (HSP, proteínas de choque térmico) son chaperonas caracterizadas en diferentes organismos que, junto a interactores como DNAj y sus factores de transcripción (HSF), se expresan diferencialmente frente a situaciones de estrés abiótico. En tomate, nuestro grupo encontró 33 pequeñas HSP (sHSP, una subfamilia dentro de las HSP) expresadas diferencialmente en el nivel transcriptómico en los estados de madurez (EM) verde maduro (MG), pintón (Br) y rojo (R). En consecuencia, nuestro objetivo fue analizar la expresión génica de las HSP y sus interactores y HSF en el nivel proteómico en los EM anteriores más el verde inmaduro (IG) y el naranja (Or). Se trabajó con datos disponibles en bases públicas y generados por nanoUPLC-MS/MS en los tejidos epicarpio (Ep) y mesocarpio (Me) de frutos del cv. Micro-Tom. La expresión génica se cuantificó y comparó siguiendo métodos bioinformáticos estándares, obteniendo un perfil diferencial (PD) entre EM para Ep y Me. sHSP y DNAj mostraron PD entre todos los EM en Ep y Me, excepto entre OR-BR. Particularmente, se detectaron PD para 17 y 12 (de un total de 33) sHSPs entre RR-IG y RR-MG, respectivamente. HSP70 solo tuvo PD entre OR-BR en Ep y entre RR-IG y RR-MG en Me, y HSP90, solo entre RR-OR en Me. No se identificaron los miembros HSP60 y HSP100, y se encontraron HSF con PD entre todos los EM en Ep y Me, excepto entre RR-OR. Los PD detectados entre EM y entre Ep y Me en el genotipo modelo Micro-Tom indican cambios en la expresión génica en el nivel proteómico para la red de chaperonas durante la madurez del fruto de tomate.

ENSAMBLADO DE NOVO DEL TRANSCRIPTOMA EN TRES ESTADOS DE MADUREZ DEL FRUTO DE LA ACCESIÓN SILVESTRE DE TOMATE *Solanum pimpinellifolium* LA0722

Cacchiarelli P.¹, E. Tapia², G. Pratta³. ¹CIFASIS-IICAR (CONICET-UNR). ²CIFASIS-FCEIA (CONICET-UNR). ³Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Centro Científico Tecnológico Rosario, Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Argentina.
paocacchiarelli@gmail.com

La disponibilidad de solo un genoma de referencia para la mayoría de los cultivos limita el estudio de la expresión génica en especies silvestres comúnmente empleadas como recursos fitogenéticos. El objetivo fue ensamblar un transcriptoma *de novo* consenso en los estados verde maduro, pintón y maduro de LA0722 a través del uso de diferentes herramientas bioinformáticas. El ARN total de frutos se extrajo con kit comercial con tres réplicas biológicas y se secuenció en laboratorio tercerizado. La calidad de las *reads* obtenidas se chequeó con el software FASTQ. Luego, previo al ensamblado, se realizó su limpieza con las herramientas rCorrector, trimmomatic y SortMeRNA. Las réplicas de cada estado de madurez se agruparon con los ensambladores *de novo* Trinity y SPAdes y la calidad del ensamblado se chequeó con el software BUSCO. En la etapa de limpieza, se descartó entre el 5,59% y el 37,87% de las *reads* en las librerías obtenidas. En total, para cada estado de madurez se obtuvieron 6 ensamblados completos, 3 con el uso de Trinity y 3 con SPAdes. El chequeo de los ensamblajes con BUSCO mostró variabilidad en los transcriptomas, con mayor y menor cobertura frente a *clusters* de genes del clado de las Solanáceas ya preestablecidos en este software. Esta cobertura varió entre 4,7% a 5,1% para aquellos ensamblados con SPAdes, y de 73,1% a 83,1% para Trinity. Se concluye que este último representa el mejor ensamblado *de novo* para emplear como recurso bioinformático de cobertura y calidad requeridas.

EXPRESIÓN DE GENES RELACIONADOS CON EL TRANSPORTE DE SODIO EN DOS GENOTIPOS DE *Lotus tenuis* CON COMPORTAMIENTO CONTRASTANTE FRENTE A LA SALINIDAD

Affinito M.A.¹, V. Decker², S. Yanigro², A. Andrés³, A. Díaz Paleo². ¹CITNOBA, Buenos Aires, Argentina. ²EEA Pergamino, INTA, Buenos Aires, Argentina. ³Universidad Nacional del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina. affinito.agostina@inta.gob.ar

Los transportadores de membrana que excluyen o compartimentalizan sodio son de interés para la mejora de la tolerancia a salinidad de los cultivos. Entre ellos, *NHX1*, responsable del secuestro de Na⁺ en vacuolas; *SOS1*, que lo excluye de las células; y *HKT1*, que permite su descarga del xilema. *Lotus tenuis* es una leguminosa forrajera cuyos mecanismos de tolerancia a la salinidad no se conocen completamente. El objetivo de este trabajo fue estudiar el efecto del NaCl sobre la expresión relativa de *NHX1*, *SOS1* y *HKT1* y el contenido de Na⁺ en un genotipo de *L. tenuis* tolerante a la salinidad y uno susceptible. Se aplicaron cuatro tratamientos en un DCA: 0, 100, 200 y 300 mM NaCl. A las 48, 72 y 96 horas se midió el contenido de Na⁺ en raíz y hoja por fotometría de llama, y se estudió la expresión transcripcional de los genes mediante RT-qPCR, con el gen *SEC5A* del complejo exocitosis como referencia. Se aplicó ANOVA y el método ddCT para los datos de expresión génica. El NaCl incrementó los niveles de Na⁺ respecto al control en los dos genotipos: en raíz en mayor medida en el tolerante, y en hoja en el susceptible. Además, el genotipo tolerante aumentó la expresión de *NHX1*, *SOS1* y *HKT1* en raíz y hoja, mientras que el susceptible solo aumentó la expresión de *NHX1* en hoja. Los resultados podrían indicar una exclusión de Na⁺ más eficiente y un mayor secuestro del mismo en las vacuolas de la raíz en el genotipo tolerante, reduciendo la toxicidad en la parte aérea. La actividad de *NHX1* en hoja resulta menos eficiente para la tolerancia que las respuestas en raíz.

NEWS ON THE HYBRID ORIGIN OF *Paspalum minus* E. FOURN

Perichon M.C.¹, A.V. Reutemann², J.R. Daviña¹, E.J. Martínez², G.H. Rúa³, A.I. Honfi¹. ¹Instituto de Biología Subtropical nodo Posadas, Universidad Nacional de Misiones-CONICET, Misiones, Argentina. ²Instituto de Botánica del Nordeste, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional del Nordeste, Corrientes, Argentina. ³Facultad de Agronomía, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina. constanzaperichon@gmail.com

Paspalum minus is a polyploid species of the group Notata with a pentaploid cytotype (5n=50). It has forage potential and reproduces through diplosporous and aposporous apomixis with pseudogamy. Based on phylogenetic and meiotic-behavior studies, *P. minus* was hypothesized to be an allopolyploid, included within the core Notata. The conserved ortholog set of nuclear markers are single or low copy in both genomes at diploid level and their sequences remained relatively stable evolutionary. To elucidate phylogenetic relationships among 26 accessions belonging to 17 species from the Notata and sister groups, we sequenced the low copy nuclear gene, AroB. Sequences were processed by Geneious Prime and maximum likelihood trees were obtained using MEGAX software. Sequences of AroB gene indicate the presence of 4 and 5 alleles in *P. minus* accessions (R1180 & V15484). Analyses started with a data matrix containing only diploid species, upon which the polyploids were added one by one to establish the relationships among the species. Our results suggest, with a high bootstrap support (98%), that *P. pumilum* and *P. notatum*(2x) are putative diploid species involved in the origin of *P. minus*, and *P. subciliatum* (3x) is another putative donor of one genome.

PREDICCIÓN DE PROTEÍNAS DE RESISTENCIA (R) A TRAVÉS DE UN ENFOQUE DE APRENDIZAJE AUTOMÁTICO

Simón D.¹, O. Borsani², C.V. Filippi². ¹Facultad de Ciencias, Universidad de la República, Uruguay.
²Facultad de Agronomía, Universidad de la República, Uruguay.
 dsimon@fcien.edu.uy

Las proteínas R están involucradas en el reconocimiento específico de efectores patogénicos durante el proceso de infección, y en el desarrollo de la respuesta defensiva en plantas. Su predicción en base a similitud de secuencia y dominios es un desafío, dada su naturaleza repetitiva, alto nivel de diversidad e historia evolutiva compleja. Aquí presentamos una estrategia basada en *random forest* (RF) para la predicción de proteínas R. Un conjunto de 500 proteínas R disponible en bibliografía, fue usado como set positivo (P). En paralelo, a partir del proteoma de 6 especies (*Arabidopsis*, arroz, cebada, tomate, trigo y soja) y, luego de eliminar secuencias redundantes y con dominios asociados a proteínas R, se generaron 10 sets de 5000 proteínas. Dentro de cada uno de estos, se hicieron 10 muestreos anidados para generar en total 100 sets de datos negativos (N), conteniendo entre 500-5000 proteínas (relación 1:1 a 1:10 P:N). Por cada secuencia se obtuvieron 9630 descriptores (frecuencia de aminoácidos, di y tripéptidos, carga, hidrofobicidad, autocorrelaciones, entre otros) para incluir en el RF. El desempeño (%) de los modelos fue evaluado usando una partición 80/20 (entrenamiento/prueba) con validación cruzada (10 particiones): exactitud 93 ± 2 vs. $98 \pm 0,5$, F1-Score 93 ± 2 vs. 87 ± 3 , sensibilidad 90 ± 3 vs. 79 ± 5 y precisión 96 ± 2 vs. 98 ± 2 , para relaciones P:N 1:1 y 1:10, respectivamente. Esta es una estrategia robusta y computacionalmente eficiente para la anotación de proteínas R en plantas, que complementa los métodos de estado del arte basados en similitud de secuencia y dominios.

COMPARACIÓN DE ALGORITMOS DE AGRUPAMIENTO EN DATOS GENÓMICOS

Videla M.E.¹, C. Bruno². ¹Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Tecnológicas (CONICET). ²Facultad de Ciencias Agropecuarias, Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, Argentina.
 eugeniavidela12@gmail.com

La búsqueda de estructura genética poblacional en una colección de datos de alta dimensión, como las generadas por los marcadores moleculares de tipo SNP, implica un incremento en la complejidad del manejo de las mismas. Diferentes métodos multivariados para identificar grupos de individuos permiten abordar la alta dimensionalidad. El objetivo de este trabajo es comparar tres métodos de agrupamiento: jerárquico (UPGMA), no jerárquico (k-means) y bayesiano (Structure) y cuatro índices de selección de número óptimo de grupo: conectividad, Dunn, Ch y silueta, sobre datos moleculares. Se ilustra la implementación sobre una base de datos pública de maíz que cuenta con 942 líneas genotipadas mediante 899784 marcadores SNPs, donde se identificaron 11 conglomerados o sub-poblaciones clasificadas con el software Admixture 1.23 que verificaron desde el conocimiento biológico de investigaciones genéticas en maíz ("gold estándar"). En este trabajo se estimó la tasa de error de clasificación de los tres métodos de agrupamiento y los cuatro índices, colocando en los métodos distintos números de grupos desde k=2 hasta k=15. El método bayesiano mostró mejor desempeño para clasificar los genotipos con una tasa de error del 18%, mientras que UPGMA fue el método que más errores presentó en el agrupamiento de los individuos (58%). Ningún índice evaluado sobre el conjunto de datos de ilustración indicó el número de subpoblaciones "gold estándar". Sin embargo, Dunn fue el único índice en mostrar un coeficiente máximo relativo para k=11 con el método bayesiano.

MV

**MEJORAMIENTO
VEGETAL**

EVALUACIÓN DE LÍNEAS DOBLE HAPLOIDES DE MAÍZ DERIVADAS DE GERMOPLASMA FLINT DEL NORTE DE EUROPA SELECTO POR SU FRECUENCIA DE ALELOS FAVORABLES NOVELES

Genin A.N.¹, C. López², F.S. Montiel¹, S. Incognito³. ¹KWS Argentina S.A. Córdoba, Argentina. ²IPAAS-FCA, UNLZ, Buenos Aires, Argentina. ³IPAAS-FCA, UNLZ, CONICET, Buenos Aires, Argentina.
alejandro.genin@kws.com

Los métodos biométricos fueron desarrollados para identificar líneas donantes con elevada frecuencia de alelos favorables noveles (FAFN) no presentes en un híbrido élite (HE). La validación de estos métodos requiere comparar el comportamiento de la progenie resultante del cruzamiento de padres donantes (PD) que porten una elevada FAFN, con líneas parentales elite (P). Se seleccionaron cuatro PD, siendo tres de ellas líneas de maíz Flint del Norte de Europa (FNE) y una línea adaptada de ciclo FAO700 (PD6) con diferentes FAFN para mejorar el rendimiento de grano (RG) de un HE de referencia. El valor predicho de FAFN tiene un gradiente PD6>PD1>PD2>PD4. Las PD se cruzaron con la P más cercana genéticamente, y se derivaron 24 haploides duplicados (DH) que fueron cruzados por la otra P del HE, y comparados con el RG de este HE y varios testigos comerciales (TC) en dos ambientes (A) (Ch y Pe). Los DH×P presentaron diferencias significativas ($p<0,01$) e interacción G×A ($p<0,01$). Cinco y tres DH presentaron RG que no diferían estadísticamente del HE para Ch y Pe respectivamente. Clasificando los PD por frecuencia promedio de DH×P que superaron al promedio de los TC, se ordenaron PD6>PD1=PD4>PD2. A partir de los resultados se concluye que la clasificación realizada utilizando los métodos biométricos es confirmada parcialmente, probablemente debido a que los DH×P no han sido evaluados en los mismos ambientes en los cuales se clasificaron los PD.

BÚSQUEDA DE REGIONES GENÓMICAS PARA LA MEJORA DE RESISTENCIA A BACTERIOSIS EN MAÍZ

Ruiz M.¹, E.A. Rossi¹, N.C. Bonamico¹, M.G. Balzarini². ¹INIAB (CONICET-UNRC), Córdoba, Argentina. ²UFyMA, Córdoba, Argentina.
mruiz@ayv.unrc.edu.ar

La producción de semilla híbrida de maíz ha sido beneficiada por la mejora de líneas endocriadas respecto a la resistencia a enfermedades causadas por virus y hongos. Sin embargo, es notable la ausencia de genotipos resistentes a bacteriosis (BD). El mapeo por asociación permite identificar variantes alélicas que incrementan la resistencia a enfermedades. El objetivo del estudio fue identificar regiones genómicas para la mejora de resistencia a BD en maíz. Se evaluó una población diversa de 185 líneas provenientes del Centro Internacional de Mejoramiento de Maíz y Trigo durante el ciclo de cultivo 2019–2020 en la región central de Argentina respecto a incidencia (INC) y severidad (SEV). Se realizó un estudio de mapeo por asociación (GWAS) con 50.604 marcadores SNPs. Los resultados sugieren que el germoplasma posee variabilidad genética para la mejora de la resistencia a BD. La expresión de BD fue alta con un valor promedio para INC de 83% y para SEV de 2,5 (escala 0 a 6), observándose líneas con valores mínimos y máximos en la escala de evaluación de síntomas. La correlación genética entre INC y SEV fue de 0,94. Para INC y SEV se identificaron 18 y dos regiones genómicas, respectivamente. La proporción de variación fenotípica explicada por cada región genómica varió entre 0,12 y 0,20. Evaluaciones adicionales en múltiples ambientes permitirán validar los resultados y proveer alelos de resistencia a BD para programas de mejoramiento públicos y privados de Argentina.

GERMOPLASMA EXÓTICO DE MAÍZ COMO FUENTE DE RESISTENCIA A LA ENFERMEDAD MAL DE RÍO CUARTO

Rossi E.A.¹, M. Ruiz¹, N.C. Bonamico¹, M.G. Balzarini².

¹Instituto de Investigaciones Agrobiotecnológicas (INIAB, CONICET-UNRC). ²Facultad de Ciencias Agropecuarias, Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, Argentina.
erossi@ayv.unrc.edu.ar

El Mal de Río Cuarto (MRC), causado por el *Mal de Río Cuarto virus*, es una enfermedad endémica que afecta la producción de maíz (*Zea mays* L.) en Argentina. El objetivo del trabajo fue identificar regiones genómicas asociadas con la resistencia a MRC a partir de germoplasma de maíz exótico. Un panel diverso de alrededor de 200 líneas de maíz del Centro Internacional de Maíz y Trigo (CIMMYT) fue evaluado fenotípicamente bajo infección natural, en las localidades de Río Cuarto y Sampacho, región donde la enfermedad es endémica, durante dos ciclos agrícolas. La combinación localidad-ciclo agrícola permitió definir tres ambientes de evaluación (Río Cuarto 2018-2019, Sampacho 2018-2019 y Río Cuarto 2019-2020). Se ajustó un modelo multivariado multiambiental para obtener la mejor predicción lineal insesgada (BLUP) de cada línea para los caracteres incidencia (INC) y severidad (SEV) de MRC. También se realizó un estudio de asociación entre los BLUP de cada carácter y 78.376 polimorfismos de un solo nucleótido (SNPs). El componente de varianza genotípica fue el de mayor aporte a la variabilidad total en ambos caracteres, con valores de heredabilidad en sentido amplio de 0,67 y 0,71 para INC y SEV, respectivamente. Se observó una alta y significativa correlación genética entre ambos caracteres. El estudio de asociación permitió identificar cuatro regiones genómicas asociadas con INC y SEV de MRC. Los resultados sugieren que el germoplasma de maíz exótico de CIMMYT es una fuente de valiosos alelos para el mejoramiento genético del germoplasma local para la resistencia a MRC.

BASE GENÉTICA PARA EL ÍNDICE DE CAMBIO DE RASGOS FOTOMORFOGÉNICOS ANTE EL INCREMENTO DE LA DENSIDAD EN LA POBLACIÓN IBM (B73×MO17) SYN4 DE MAÍZ

Navas M.¹, S.J.P. Incognito², G. Maddonni³, C. López².

¹Facultad Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Lomas de Zamora (UNLZ), Buenos Aires, Argentina.
²IIPAAS-FCA, UNLZ-CONICET, Buenos Aires, Argentina.
³FAUBA-IFEVA-CONICET, Buenos Aires, Argentina.
mauro.navas16@gmail.com

En maíz, la densidad de plantas (DP) y el rendimiento de grano aumentaron a través del tiempo. La DP, modifica el ambiente lumínico provocando la respuesta de rasgos fotomorfogénicos (RFMG) en la planta para evitar el sombreo. Hay poca información sobre la base genética de la respuesta de los RFMG a aumentos en la DP. Los objetivos del trabajo fueron: i) identificar QTLs para RFMG y sus Índices de Cambio (IC) ante el aumento en la DP y ii) establecer si existen colocalizaciones entre los RFMG *per se* y sus IC. Se evaluaron 160 RILs de la población IBM (B73×Mo17) Syn4 en alta (AD; diez pl m⁻²) y baja (BD; cinco pl m⁻²) DP en dos años (Exp1 y Exp2). Se estimó el $IC = (YAD/YBD)/ICM$; donde $ICM = (Y_{promedioAD}/Y_{promedioBD})$ es la Intensidad de Cambio Medio. Se registraron diez RFMG. Los BLUPs de los RFMG, estimados mediante un procedimiento multi-carácter-multi-ambiente (MC/MA), se usaron para mapear QTLs con una aproximación MC/MA. En el Exp1, que presentó una ICM mayor que el Exp2, se hallaron más QTLs y una mayor asociación entre los RFMG *per se* y su IC. Se encontraron cuatro QTLs para el IC de altura de planta (IC_{AP}), dos para IC de ángulo foliar y uno para IC de la relación altura de espiga/AP en el Exp1 y uno para IC_{AP} en el Exp2. Seis de los ocho QTLs fueron hallados en el cromosoma nueve. Se encontraron colocalizaciones para la mayoría de los IC con la AE/AP o algunos de sus componentes. Los QTLs de los IC explicaron hasta un 14% de la varianza fenotípica. Estos resultados sugieren que la base genética de los IC es parcialmente independiente de la que controla los RFMG *per se*.

MODULACIÓN AMBIENTAL Y SU CONTROL GENÉTICO PARA RASGOS ARQUITECTURALES EN MAÍZ

Incognito S.J.P¹, S. Álvarez Prado², G. Maddonni², C. López³. ¹IIPAAS-FCA, UNLZ, CONICET. ²FAUBA-IFEVA-CONICET, Buenos Aires, Argentina. ³IIPAAS-FCA, UNLZ, Buenos Aires, Argentina. salinco@hotmail.com

La plasticidad fenotípica (PF) es la variación fenotípica de un rasgo cuando un genotipo es expuesto a diferentes ambientes (A). En maíz, la altura de planta (AP) interacciona fuertemente con el A y es un rasgo de interés por su relación con la propensión al vuelco. Un trabajo reciente detectó QTLs concentrados en el cromosoma 9 para AP, altura de espiga (AE) y AE/AP con efectos consistentes para diferentes combinaciones Densidad×A (D×A), sin embargo, el control genético de sus PFs es aún desconocido. El objetivo de este trabajo fue determinar las PFs de AE, AP y AE/AP y establecer si el control genético de las PFs es independiente del de los rasgos *per se* (Rps). Se evaluó una población de 160 RILs de la población IBM (B73×Mo17) Syn4 bajo cuatro combinaciones D×A en la FCA-UNLZ y la FAUBA, BA, Argentina. La PF se calculó como varianza de cada RILs/varianza total. PF se relacionó al percentil 10 (P10), P50 y P90 de cada Rps, para capturar la relación Rps×A. El control genético se determinó con un análisis de QTLs. Para AP y AE, bajas PFs son deseables en P50 y P90 ya que generaron valores bajos del Rps mientras que en P10, PFs altas generaron menores AP y AE. Para AE/AP, bajas PFs son deseables porque generaron bajas AE/AP y baja propensión al vuelco en cualquier A. En promedio, sólo AE correlacionó positivamente con PF de AE (0,36, $p < 0,001$). No hubo otras correlaciones fenotípicas y genéticas (QTLs) consistentes entre los Rps y sus PFs sugiriendo que los mejoradores podrían seleccionar por altas o bajas PFs para AP y AE/AP, en combinación con altos o bajos valores de Rps.

MAPEO POR ASOCIACIÓN PARA CAPACIDAD FOTOSINTÉTICA Y CRECIMIENTO EN SORGO BAJO CONDICIONES ÓPTIMAS

Rosas M.B.¹, C.D.P. Díaz¹, G. Pratta², J.J. Guiamet³, D. Ortiz¹. ¹EEA INTA Manfredi, Córdoba, Argentina. ²Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Centro Científico Tecnológico Rosario, Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Santa Fe, Argentina. ³CONICET, Centro Científico Tecnológico La Plata, Instituto de Fisiología Vegetal, Facultad de Ciencias Naturales y Museo, Universidad Nacional de La Plata, La Plata, Buenos Aires, Argentina. belenrosas1604@gmail.com

El sorgo (*Sorghum bicolor* L. Moench) es un cultivo con una gran diversidad genética que puede ser utilizada para la obtención de genotipos con mayor potencial de crecimiento. El objetivo de este trabajo fue detectar regiones genómicas asociadas con la capacidad fotosintética y crecimiento en sorgo. Durante la campaña 2018/2019 se evaluaron a campo en la EEA INTA Manfredi 334 genotipos del Panel de Asociación de Sorgo, para las siguientes variables: altura de planta (ALT), contenido de clorofila en hoja (SPAD), fluorescencia de clorofila (F_v'/F_m'), densidad estomática (DE) y área foliar específica (AFE). Los datos se analizaron con un modelo Glimmix y a partir de los BLUPS obtenidos se realizó un mapeo por asociación para cada variable con el software TASSEL. Los genotipos presentaron suficiente variabilidad fenotípica para las variables analizadas, con heredabilidades en sentido amplio significativas para ALT=0,89; SPAD=0,68; DE=0,28 y AFE=0,44. Se encontró correlación negativa ($p < 0,05$) entre ALT y SPAD ($r = -0,35$) y entre SPAD y AFE ($r = -0,19$), y positiva entre F_v'/F_m' y AFE ($r = 0,29$). Se detectaron regiones genómicas significativas para ALT en cromosomas 6 y 9, SPAD en cromosomas 1, 3 y 4, y AFE en cromosomas 1, 3, 4, 6, y 10. Estos resultados contribuyen a establecer la estructura genética de la capacidad fotosintética y crecimiento en sorgo, destacando que la correlación significativa, aunque baja, entre ALT y SPAD indican ligamiento o efectos pleiotrópicos para alguno de los genes subyacentes, lo que se verificó por el mapeo para ambos caracteres en el cromosoma 6.

EVALUACIÓN DEL RENDIMIENTO Y VARIABLES ASOCIADAS EN GENOTIPOS DE *Triticum turgidum* ssp. *durum* QUE DIFIEREN EN LA DURACIÓN DE SU CICLO

Cuppari S.Y.¹, A. Garayalde², M. Díaz³, A. Larsen⁴, L. Wehrhahne⁴, A. Carrera¹. ¹Dpto. Agronomía, Universidad Nacional del Sur (UNS), Buenos Aires, Argentina. ²Dpto. Matemática, UNS, Buenos Aires, Argentina. ³Dpto. Biología Bioquímica y Farmacia, UNS, Buenos Aires, Argentina. ⁴Chacra Experimental Integrada Barrow, Buenos Aires, Argentina. selva.cuppari@gmail.com

La principal zona de siembra de trigo candeal es el sur de Buenos Aires donde las heladas entre abril y noviembre afectan al cultivo en estadio vegetativo y reproductivo. Las variedades en Argentina son primaverales de ciclo corto a intermedio y la siembra se realiza entre junio y agosto. La obtención de variedades de ciclo más largo, que puedan ser sembradas previamente para evitar las temperaturas extremas en floración, es en la actualidad una alternativa considerada por el mejoramiento. El objetivo fue evaluar los efectos de tres fechas de siembra (FS) sobre el rendimiento (Rto) y sus componentes, ciclo, producción de biomasa y daño causado por heladas en espigazón. Ensayos a campo con 15 genotipos de trigo candeal, durante dos años en INTA-Barrow, mostraron interacción tripe fecha (F) - año (A) - genotipo (G) y diferencias significativas ($p < 0,05$) entre F, A y G en todas las variables. El peso de granos/m² (PG), peso de espigas/m² logrado en el periodo de llenado de granos (PE) y el índice de cosecha, fueron las variables que mejor explicaron cambios en el Rto. En ambos años, se observaron mayores valores promedios de Rto, biomasa aérea total, PG y PE, en la primera y segunda FS. Los genotipos de ciclo intermedio-largo presentaron mejores rendimientos en las siembras más tempranas en ambos años y resultaron menos afectados por heladas en floración. Este estudio identificó las combinaciones más adecuadas de genotipo/ciclo y fecha de siembra, y demostró que las siembras tempranas constituyen una estrategia recomendable para el sur de la provincia de Buenos Aires.

SELECCIÓN DE LÍNEAS PARA LA GENERACIÓN DE UNA POBLACIÓN F2 Y UNA DE NILS PARA EL MAPEO FINO DE *QEps.imj-5D1* QUE AFECTA PRECOCIDAD INTRÍNSECA EN TRIGO PAN

Pozzi F.¹, M. Morillo², C.E. Ghione¹, M. Helguera¹, S.A. Felitti², L. Lombardo¹. ¹INTA EEA Marcos Juárez, Córdoba, Argentina. ²Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario (IICAR), Santa Fe, Argentina. florenciapoz@hotmail.com

En trigo, la precocidad intrínseca (Eps) puede definirse como el mínimo número de días a espigazón una vez satisfechos sus requerimientos de vernalización y fotoperíodo. Los genes de Eps pueden afectar el rendimiento. El mapeo de Eps en variedades argentinas de trigo pan (*Triticum aestivum*), reveló un QTL inédito: *QEps.imj-5D1* (cromosoma 5D), con un pico entre los marcadores 1120985 y Vrn-D1. El objetivo del presente trabajo fue seleccionar líneas heterocigotas para *QEps.imj-5D1* a fin de ser usadas en la generación de dos poblaciones: una de F2 y una de NILs. Para ello se sembraron a campo líneas F1 provenientes del cruzamiento de RILs F8 con constitución alélica similar para genes de adaptación pero con fenotipo contrastante de Eps (precoz y tardío) y 694 líneas de generaciones anteriores de la población de RILs usadas para el mapeo de *QEps.imj-5D1*. Se muestreó una hoja joven de cada línea (comenzando por las más estabilizadas, filiales más avanzadas), se extrajo el ADN y se corrió el marcador molecular Vrn-D1 (marcador más cercano al pico del QTL), en geles de agarosa 2% m.v-1, a fin de corroborar la heterocigosis en las F1 y seleccionar las líneas con alto grado de homocigosis genómica (seleccionadas por genotipado masivo con marcadores DArT) pero heterocigotas para *QEps.imj-5D1*. Mediante este análisis se corroboró la heterocigosis para *QEps.imj-5D1* de tres F1 y de dos líneas altamente estabilizadas (una F6 y una F7), las cuales serán utilizadas para el desarrollo de una población F2 y de una población de NILs, respectivamente, para el mapeo fino de *QEps.imj-5D1*.

BÚSQUEDA Y DETECCIÓN DE LÍNEAS MUTANTES DE TRIGO PAN CON RESISTENCIA A SEQUÍA

Lombardo L.¹, D. Gomez², C.E. Ghione², M. Balmaceda³, M. Ruiz³, M. Helguera². ¹EEA INTA Marcos Juárez, Córdoba, Argentina. ²EEA INTA Marcos Juárez, Córdoba, Argentina. ³EEA INTA San Juan, San Juan, Argentina.
lombardo.lucio@inta.gob.ar

La producción de variabilidad genética por mutagénesis se logra mediante la ocurrencia de cambios estables en la secuencia del ADN generadores de nuevas variantes alélicas sobre un único genotipo elite original. Esto convierte a la mutagénesis en una herramienta útil para la creación de variabilidad genética inédita utilizable por un programa de mejoramiento. Durante la campaña 2018 (muy seca) se sembró una población de 500 líneas mutantes de trigo pan (obtenidas por mutagénesis química con EMS y estabilizadas durante 8 generaciones), en parcelas de 3 m² con una densidad de 200 plantas/m² en la EEA INTA Marcos Juárez. Treinta y nueve de estas líneas lograron producir granos bajo estas condiciones y fueron reevaluadas junto con el genotipo original durante la campaña 2019, en un ambiente de alta sequía natural (EEA INTA San Juan) y en una plataforma que simula estrés hídrico construida para este trabajo. Las variables en estudio fueron rendimiento para el ensayo de 2018 e índice de tolerancia a estrés hídrico (TEH) para los dos ensayos de 2019. Un subgrupo constituido por tres líneas presentó consistentemente un desempeño agronómico significativamente superior ($\alpha=0,05$) para las variables en estudio comparado con el resto de los materiales evaluados, incluido el genotipo original, (\bar{X} rendimiento: 555,77±78,90 vs. 299,27±22,47 g/parcela; \bar{X} TEH San Juan: 6,50±0,52 vs. 2,24±0,15; \bar{X} TEH plataforma: 9,00±0,80 vs. 4,65±0,23). Los tres genotipos seleccionados están siendo utilizados actualmente como material de cría por el programa de mejoramiento de trigo pan de INTA.

INDICADORES BIOQUÍMICOS DE TOLERANCIA A LA SEQUÍA EN INICIO DE ENCAÑAZÓN EN TRIGO

Quiriban A.¹, M. Pereyra Cardozo¹, E. Ferrari¹. ¹Facultad de Agronomía, Universidad Nacional de La Pampa, La Pampa, Argentina.
adrianaquiriban@hotmail.com

Se evaluó la respuesta de indicadores bioquímicos en función de la reducción de la disponibilidad hídrica a partir de inicio de encañazón en trigo, etapa importante en la definición de componentes de rendimiento del cultivo. Se trabajó en invernáculo, en macetas, con dos genotipos de trigo *Triticum aestivum* L., ACA 315 y Buck Arriero, contrastantes en tolerancia a sequía, sometidos a suspensión del riego durante 0, 5, 10 y 15 días. Por análisis de componentes principales, se determinó que el 71% de la variabilidad total se explicó por los dos primeros componentes. Las variables se separaron en función de los días de suspensión del riego, lo que permitió definir al componente 1 como indicador del contenido hídrico del tejido. El contenido relativo de agua, potencial osmótico y pigmentos estuvieron asociados entre ellos y positivamente con el componente 1. Mientras que proteína, prolina y actividad enzimática antioxidante estuvieron correlacionadas negativamente con el contenido hídrico del tejido. Para el componente 2, se observó que la prolina estuvo asociada negativamente, mientras que la glucosa, fructosa y sacarosa se asociaron positivamente. La superóxido dismutasa estuvo asociada positivamente con el componente 2, la peroxidasa correlacionó negativamente. Las diferencias observadas dependen de la magnitud del estrés y se observó una acumulación diferencial de metabolitos en los genotipos. La concentración de prolina fue el mejor indicador bioquímico del contenido hídrico del tejido y de tolerancia al estrés hídrico.

EVALUACIÓN DE CARACTERES SECUNDARIOS EN LÍNEAS DE TRITICALE *X Triticosecale* W. MEDIANTE ÍNDICES DE TOLERANCIA A LA SEQUÍA

Ferrari E.¹, A. Quiriban¹, A. Picca¹, H. Paccapelo¹, O. Moreno¹. ¹Facultad de Agronomía, Universidad Nacional de La Pampa, La Pampa, Argentina. ferrarienzo@agro.unlpam.edu.ar

Los índices de tolerancia a la sequía permiten comprar y caracterizar diferentes variedades en relación al déficit hídrico. El objetivo de este estudio fue evaluar caracteres secundarios en líneas de triticales para determinar la tolerancia a la sequía, mediante un ranking promedio generado a partir de distintos índices de tolerancia. Se trabajó en diez líneas experimentales de triticales, en invernáculo, bajo dos condiciones hídricas: sin déficit, y con déficit hídrico que consistió en aplicar la mitad del volumen de agua de riego desde la germinación hasta la antesis. Se analizaron dos plantas por maceta distribuidas en un diseño de bloques al azar con cuatro repeticiones durante el año 2019. Los caracteres evaluados fueron índice verde en estado de primer nudo perceptible y en hoja bandera, número de espiguillas, longitud de espiga, altura de planta y peso seco de planta. Se utilizaron diez índices de tolerancia a la sequía en cada carácter, que relacionan la condición con y sin déficit hídrico, para clasificar las líneas mediante un ranking; el ranking de los diez índices se promedió y se analizó mediante componentes principales. El déficit hídrico influyó en todos los caracteres ($p \leq 0,05$); las dos primeras componentes principales explicaron el 69,6% de la variabilidad y las líneas 10, 45 y 27 se asociaron a una mayor tolerancia a la sequía en los caracteres número de espiguillas, longitud de espiga y peso seco de planta. La evaluación de líneas con este criterio permite identificar y seleccionar variedades con mayor tolerancia a la sequía en caracteres secundarios.

ESTABILIDAD DE GENOTIPOS DE AMARANTO GRANÍFERO (*Amaranthus* spp.) MEDIANTE REML/BLUP Y BILOT GGE

Ibañez M.A.¹, C.J. Mojica², N. Marcellino³, M. Strube³, G.E. Peiretti³. ¹Universidad Nacional de Río Cuarto (UNRC). ²Facultad de Agronomía y Veterinaria (FAyV), UNRC, Instituto de Investigaciones Agrobiotecnológicas (INIAB). ³FAyV, UNRC, Córdoba, Argentina. mibanez@ayv.unrc.edu.ar

La identificación de genotipos superiores es un trabajo clave en los programas de mejoramiento. En la Facultad de Agronomía y Veterinaria de la Universidad Nacional de Río Cuarto, se lleva adelante un programa de mejoramiento a partir de poblaciones de diferentes especies de *Amaranthus* y de cruzamientos interespecíficos dirigidos. Los objetivos de este trabajo fueron identificar genotipos superiores de amaranto por su rendimiento de grano (RG) y estabilidad, y analizar la asociación entre los métodos biplot GGE y REML/BLUP. La potencialidad granífera de 20 genotipos de amaranto cultivares y líneas avanzadas, se estudió en tres fechas de siembra durante los ciclos agrícolas 2016/17 y 2017/18, en Río Cuarto-Córdoba. En cada ciclo agrícola se utilizó un diseño de bloques completos al azar, con tres repeticiones. El biplot mostró a los genotipos H21II, Aman G1/3, ACA G10/3, 16/L2 y Dorado como los de mayor interacción. El genotipo H21II presentó el mayor promedio de RG en la mayoría de los ambientes. El genotipo H17a exhibió una productividad superior a la media, a la vez que mostró mayor estabilidad. Los genotipos H21II y H17a tuvieron los mejores valores genotípicos a través de los ambientes según el análisis REML/BLUP. Los dos métodos fueron concordantes en la identificación de los mejores genotipos de amaranto. Los resultados mostraron que el uso de diferentes métodos permite al mejorador seleccionar genotipos estables y con mayor capacidad de respuesta cuando se requieren adaptaciones tanto amplias como específicas.

SELECCIÓN DE GENOTIPOS DE AMARANTO (*Amaranthus* spp.) PARA MÚLTIPLES CARACTERES MEDIANTE EL ANÁLISIS BILOT-GYT

Mojica C.J.¹, M.A. Ibañez², N. Marcellino³, M. Strube³, G.E. Peiretti³. ¹Facultad de Agronomía y Veterinaria (FAYV), Universidad Nacional de Río Cuarto (UNRC), Instituto de Investigaciones Agrobiotecnológicas (INAB), CONICET. ²FAYV, UNRC, INIAB. ³FAYV, UNRC, Río Cuarto, Córdoba, Argentina.

jmojica@ayv.unrc.edu.ar

Entre los cultivos alternativos se destacan algunos con capacidad de adaptarse a diferentes ambientes, que expresan buen rendimiento y excelente calidad nutricional, como el amaranto. Los caracteres de interés agronómico adquieren mayor relevancia cuando se asocian estrechamente con el rendimiento. El objetivo del trabajo fue seleccionar genotipos de amaranto para múltiples caracteres mediante el análisis biplot-rendimiento de grano×carácter (GYT). Veinte genotipos se evaluaron en tres fechas de siembra, durante dos ciclos agrícolas, 2016/17 y 2017/18, en Río Cuarto, Córdoba. En cada ciclo agrícola se utilizó un diseño de bloques completos al azar con tres repeticiones. Sobre los genotipos se midieron las variables altura de planta (AP), longitud de panoja (LP), índice de vuelco (IV), días a inicio de panojamiento (DRp), días a madurez fisiológica (DMf), índice de fertilidad (IF), peso de mil semillas (PMS), rendimiento (RG) e índice de reventado (IR). Los genotipos de mejor comportamiento incluyeron H17a, H21II, Candil, Antorcha, H22II y H20a. Los genotipos H17a, H21II y Candil presentaron las mejores combinaciones de RG con IF, PMS y IR, mientras que los genotipos Antorcha y H22II lo hicieron con las combinaciones de RG con DRp y LP. El genotipo H17a tuvo un perfil más equilibrado para varios caracteres. El biplot-GYT posibilitó un análisis con visualización de resultados confiables y de fácil interpretación, lo que permitiría tomar decisiones al momento de seleccionar genotipos en programas de mejoramiento e incluso recomendar potenciales genotipos comerciales.

IDENTIFICACIÓN DE GENES Y/O ALELOS QUE DETERMINAN EL TIEMPO A FLORACIÓN Y LA LONGITUD DEL PERIODO REPRODUCTIVO EN SOJA A TRAVÉS DE MAPEO ASOCIATIVO

Vicentín I.G.¹, C.E. Ghione², J.R. Gilli², A.L. Cuatrin¹, C.N. Bernardi², R.A. Heinz³. ¹INTA EEA Paraná, Entre Ríos, Argentina. ²INTA EEA Marcos Juárez, Córdoba, Argentina. ³INTA CICVyA CNIA, Buenos Aires, Argentina.

vicentin.ignacio@inta.gob.ar

La adaptación a estrés hídrico y/o térmico transitorio puede lograrse prolongando el periodo reproductivo en soja. Para identificar mediante mapeo asociativo genes candidatos asociados a periodos desde emergencia a floración cortos (E-R1c) y periodos reproductivos prolongados desde inicio de floración a inicio de fructificación (R1-R3p) y desde inicio de fructificación a llenado de granos (R3-R6p), se utilizó un set de 94 genotipos de soja. Los ensayos se realizaron en tres sitios y cinco ciclos agrícolas, agrupándolos por localidad y por duración de ciclo (Ciclo) para su análisis. Se determinó la estructura poblacional con 14 marcadores SSR y se realizó una genotipificación con marcadores DarTs y SNPs. La variación de los genotipos, los ambientes y su interacción fue significativa para Ciclo. Se identificaron 32, 19 y 5 genotipos con las características buscadas, en Paraná, Marcos Juárez y Cerro Azul respectivamente. Se analizaron 7125 SNPs y 6465 DarTs. La estructura de la población que mejor ajustó fue K=2. Para 203 marcadores asociados a uno o más de los periodos evaluados, se identificaron 1225 genes candidatos y solo ocho habían sido citados previamente. Se comprobó la existencia dentro de germoplasma con similar Ciclo de genotipos con E-R1c y R1-R3p y R3-R6p que puede ser explotada. Los genes identificados son una herramienta para prolongar el periodo reproductivo, asociados a mayor estabilidad ante eventos de estrés transitorios, y al comportamiento fenológico.

VARIABILIDAD GENÉTICA EN EL PATOSISTEMA DEL TIZÓN DE TALLO Y VAINA DE SOJA CAUSADA POR *Phomopsis longicolla* A PARTIR DE DOS MÉTODOS DE INOCULACIÓN

Hernández F.E.¹, V.G. Cabodevila¹, P. Cachiarelli², G. Pratta³, R.N. Pioli⁴. ¹Facultad de Ciencias Agrarias (FCA), Universidad Nacional de Rosario (UNR). ²Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR) CONICET, FCA, UNR, Argentina. ³Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Centro Científico Tecnológico CONICET Rosario, IICAR, FCA, UNR. ⁴IICAR, FCA (CONICET-UNR), Rosario, Argentina. facundoezequielhernandez@gmail.com

P. longicolla (Plo) es el principal agente causal del Tizón de Tallo y Vaina (TTV) en soja (*Glycine max*, So). Severidad (Se) mide el nivel de TTV en el cultivo y permite caracterizar respuestas diferenciales en So y Plo. Por ello, es relevante evaluar el método de inoculación (MI) que permita desarrollar y estimar TTV. El objetivo fue validar comportamientos de cuatro genotipos de So (Ge) discrepantes para resistencia y tres aislamientos de Plo (Ai) discrepantes para virulencia en TTV mediante dos MI: Inyección (I) y Herida (H). A partir de estudios previos en los que MI fue solo I, se seleccionaron dos Ge resistentes (R) a moderadamente R (MR), dos Ge susceptibles (S) a moderadamente S (MS) y tres Ai de Plo que permiten discriminar entre estos comportamientos. La comparación entre Ge, Ai, MI y sus interacciones se hizo a través de ANOVA factorial para Se. Se encontraron diferencias significativas entre Ge, Ai y su interacción, validando todos los Ge ($p < 0,0001$) su categoría de R-MR (Ge6 y Ge3, $Se < 30\%$) y MS-S (Ge5 y Ge4, con $Se > 30\%$). Respecto a Ai, se identificó ($p = 0,0012$) a 227-B2 como el más virulento ($Se = 40\%$) mientras que B5L16 y CaB mostraron Se cercanas a 30%. MI, MIxGe y MIxAi resultaron no significativas ($p = 0,65$; $0,52$ y $0,78$, respectivamente). La variabilidad genética en el patosistema TTV fue similarmente estimada por ambos MI, validando los comportamientos esperados de So, Plo y su interacción en base a estudios previos. Los resultados indican que H parecería presentar cierta ventaja respecto a I para diferenciar Ge de comportamiento intermedio (Ge3, MR y Ge5, MS).

HEREDABILIDAD EN SENTIDO AMPLIO PARA LA RESISTENCIA AL CANCRO DE TALLO DE LA SOJA

Cuba Amarilla M.¹, A.M. Peruzzo², F.E. Hernández¹, D. Balaban², G. Pratta³, R.N. Pioli¹. ¹Facultad de Ciencias Agrarias (FCA), Universidad Nacional de Rosario (UNR). ²Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR) (CONICET-UNR), Parque Villarino, Zavalla, Santa Fe, Argentina. ³Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Centro Científico Tecnológico CONICET Rosario, IICAR, FCA, UNR. Rosario, Santa Fe, Argentina. cubaamario@gmail.com

El primer gen de resistencia (R) para el cancro de tallo de la soja (CTS) causado por *Diaporthe phaseolorum* var. *caulivora* (Dpc), denominado *Rdc1*, fue identificado a través de un enfoque mendeliano en tres poblaciones F2:3 obtenidas a partir de diferentes cruzamientos. Dos de ellos compartían el padre R (P13) pero diferían en el susceptible (S) (P13xP4 y P13xP12), mientras que el otro cruzamiento (P9xP16) involucró a padres R a *Dp* var. *meridionalis*. La segregación en las dos primeras poblaciones ajustó a 3R:1S, aunque en la segunda dicho ajuste se logró al flexibilizar el criterio para definir los individuos R. La tercera población no mostró segregación mendeliana alguna. Por ello, es pertinente aplicar métodos de la genética cuantitativa que permitan detectar tanto variaciones genotípicas a partir de los datos biométricos directos como eventuales genes modificadores. El objetivo de este trabajo fue estimar la heredabilidad en sentido amplio (H_2) para *RaDpc* en los tres cruzamientos mencionados. Aplicando el método de Mather, se obtuvieron valores medios a altos de H_2 ($0,55$ y $0,60$ para P13xP4 y P13xP12, respectivamente) en los cruzamientos que involucran al padre R-P13, mientras que en P9xP16 la H_2 fue baja ($0,19$). El enfoque cuantitativo permitió validar al padre P13 como portador del gen *Rdc1*, cuyo efecto sobre la variación fenotípica fue independiente del fondo genético del padre S con el cual interactuó, así como determinar que ante la ausencia de genes *Rdc*, la mayor proporción de la variación fenotípica observada se debe a variaciones ambientales.

VARIABILIDAD PARA LOS CONTENIDOS DE PROLINA ENTRE CULTIVARES DE CANOLA *Brassica napus* L. Y CEBADA *Hordeum vulgare* L. BAJO TRATAMIENTO SALINO

Di Paolo M.¹, G. Eyherabide¹, J. Lúquez¹. ¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata, Balcarce, Buenos Aires, Argentina. mechadipaolo@gmail.com

Se le atribuye a la prolina un papel protector frente al potencial osmótico generado por la sal, ya que se acumula bajo estrés salino en tejidos de hoja y raíz. El objetivo del trabajo fue detectar variabilidad para el contenido de prolina en plantas jóvenes de cultivares de canola y cebada regados con solución Hoagland (1/2X) (a) y solución Hoagland más 120 mM NaCl (b). Se extrajo prolina de tejidos de parte aérea y raíz de plantas de los cultivares de canola Solar Cl, Hyola 830, Inspiration, Bioaureo 2486 y Macacha Inta, y de cebada Explorer, MP1012, Scarlett, Jennifer y Traveller. En b, los contenidos de prolina en canola oscilaron entre 0,03 y 1,17 µg de prolina/gramo de material seco para Bioaureo 2486 e Hyola 830 respectivamente, en parte aérea, y 0,022 y 0,12 en raíz para Macacha Inta y Bioaureo 2486 respectivamente. En cebada oscilaron entre 0,18 y 0,26 mg/g de material seco para Jennifer y Traveller y Scarlett respectivamente en parte aérea, y 0,02 y 0,07 en raíz para Scarlett y Jennifer respectivamente. Las medias de prolina en b en parte aérea y raíz difirieron significativamente ($p < 0,05$) de las de prolina en a para canola, y sólo en parte aérea para cebada. Salvo Bioaureo 2486 en canola todos los cultivares acumularon prolina en parte aérea en tratamiento salino, no así en raíz. Los contenidos de prolina acumulados bajo estrés salino fueron mayores en cebada que en canola. Las performance agronómicas de los cultivares revelarán si la acumulación de prolina en raíz o parte aérea es responsable de las mismas.

TOLERANCIA A ESTRÉS TÉRMICO DURANTE LA IMPLANTACIÓN EN GIRASOL CULTIVADO

Hernández F.¹, I. Montenegro², M. Friedel², M. Meier³, A. Carrera¹, A. Presotto¹. ¹Universidad Nacional del Sur (UNS), CERZOS-CONICET, Buenos Aires, Argentina. ²UNS, Buenos Aires, Argentina. ³Asociación de Cooperativas Argentinas, Buenos Aires, Argentina. fhernandez@cerzos-conicet.gob.ar

La tolerancia a estrés térmico en los estadios tempranos es importante para una buena implantación del cultivo, especialmente en áreas propensas al estrés y de menor productividad, comúnmente asignadas al girasol. Para evaluar la tolerancia a estrés térmico durante la implantación en girasol, se sembraron 43 líneas de girasol aceitero (22 mantenedoras y 21 restauradores), parentales de híbridos comerciales de ACA Semillas en tres fechas de siembra (FS) contrastantes en la localidad de Bahía Blanca: FS1 (20 de agosto), FS2 (23 de octubre) y FS3 (27 de enero). Se analizaron los efectos del genotipo (líneas), la FS y la interacción para variables asociadas al crecimiento como altura de planta, y largo, ancho y tamaño de hoja en V4 y V6. La temperatura media varió entre FS (11,8 °C, 18,2 °C y 21,5 °C en FS1, FS2 y FS3). Se encontraron diferencias significativas entre FS ($p < 0,0001$) y líneas ($p < 0,0001$) para todas las variables (excepto efecto FS para altura en V6; $p = 0,08$) pero no se encontró interacción significativa ($p > 0,05$), indicando que todas las líneas mostraron una respuesta similar a cambios en la FS. Dentro de cada FS, se observaron grandes diferencias entre líneas. Entre los caracteres evaluados, el tamaño de hoja fue el más variable. En V6, éste varió de 4,8 a 20 cm² en la FS1, 6,6 a 66,7 cm² en la FS2 y 9,1 a 31,3 cm² en la FS3. Existe una amplia variación genética para el crecimiento en estadios tempranos (no así para la respuesta a la FS) dentro del germoplasma cultivado de girasol.

VARIACIÓN GENÉTICA DE LA DORMICIÓN POSTCOSECHA EN GIRASOL CULTIVADO

Hernández F.¹, M. Meier², A. Presotto¹. ¹Universidad Nacional del Sur, CERZOS-CONICET, Buenos Aires, Argentina. ²Asociación de Cooperativas Argentinas, Buenos Aires, Argentina. fherandez@cerzos-conicet.gob.ar

Para la industria de semilla híbrida, una prolongada dormición postcosecha (DPC) puede dificultar la provisión de semilla a los productores e incrementar los costos de almacenamiento. En girasol, los frutos presentan DPC, la cual puede durar semanas o meses, dependiendo del genotipo, el ambiente de producción y las condiciones de germinación. Para explorar la diversidad genética en la DPC se evaluó la dormición de 23 líneas de girasol aceitero (11 mantenedoras y 12 restauradores), parentales de híbridos comerciales de ACA Semillas en dos ambientes: frutos producidos a campo (CAMPO) e invernáculo (INV), y cinco tratamientos producto de dos momentos postcosecha: 2 y 6 semanas de almacenamiento a 25 °C (T1 y T2) y tres condiciones de germinación: 10 °C y 25 °C constantes (en T1 y T2) y 20/10 °C alterno (sólo en T1). En promedio, en T1 la germinación a los 16 días varió de 0% (a 10 °C en ambos ambientes) a 79% y 85% (a 25 °C en CAMPO e INV) mientras que en T2 varió de 21% y 44% (a 10 °C en CAMPO e INV) a 100% (a 25 °C en ambos ambientes). Debido a la escasa variación genética observada, dos tratamientos (T1 a 10 °C y T2 a 25 °C) no fueron analizados. Para el resto, la germinación varió de 0 a 100% entre genotipos en ambos ambientes y se encontraron diferencias significativas entre genotipos, ambientes, tratamientos, y todas las interacciones. La mayor parte de la variación fue explicada por el tratamiento (73%), seguido del genotipo (12%) y la interacción genotipo*ambiente (6,5%). Existe una amplia variación genética para la DPC en girasol cultivado, aún dentro del germoplasma elite.

EVENTOS BIOTECNOLÓGICOS NACIONALES DE ALGODÓN PARA EL CONTROL DEL PICUDO DEL ALGODONERO: AVANCES Y PERSPECTIVAS

Maskin, L.¹, M. Turica¹, R. Salvador², J. Niz², A. Pedarros², E. Hopp³, D.M. Lewi¹. ¹Instituto de Genética, Centro de Investigación en Ciencias Veterinarias y Agronómicas (CICVyA), INTA. ²Instituto de Microbiología y Zoología Agrícola (IMYZA), CICVyA, INTA. ³Instituto de Biotecnología CICVyA, INTA Hurlingham, Buenos Aires, Argentina. dlewi@magyp.gob.ar

El picudo del algodón (*Anthonomus grandis* Boheman) es una de las principales plagas que afecta al cultivo de algodón en Argentina. La etapa larval de este insecto se desarrolla dentro del botón floral, dañando drásticamente la fibra del algodón y dificultando su control mediante insecticidas químicos y enemigos naturales. La obtención de plantas transgénicas resistentes a esta plaga surge como una estrategia alternativa para disminuir su impacto negativo sobre la producción algodonera. A partir de dos ensayos independientes se obtuvieron dos grupos de eventos transgénicos que portan una construcción que inducirá la interferencia (ARNi) un gen del intestino del picudo. Al comparar ambos eventos en cuanto a fenotipo y capacidad reproductiva, se confirmó que mientras el grupo 1 desarrolló variadas malformaciones en algunas plantas y esterilidad en todas ellas, en el grupo 2 todos los eventos fueron fenotípicamente normales y fértiles. Otro objetivo planteado es la búsqueda de alternativas a los eventos ya obtenidos. Para ello, se estudiaron nuevos blancos de silenciamiento mediante el uso de virus que inducen silenciamiento génico (VIGS) y se obtuvieron construcciones genéticas que permiten la síntesis simultánea de ARNdc contra diferentes genes blanco de la plaga. También se realizan estudios sobre promotores específicos del botón floral del algodón con el fin de redirigir la síntesis de ARNi hacia este órgano. Actualmente se ha logrado amplificar y clonar este tipo de promotor en vectores con genes marcadores que permitirán evaluar su actividad in situ. La evaluación de los eventos transgénicos obtenidos y la generación de otros nuevos se encuentran en curso con el fin de lograr una resistencia significativa a esta plaga clave del algodón.

MÉTODO NO DESTRUCTIVO PARA DETECCIÓN DE PLANTAS TRANSGÉNICAS DE ALGODÓN QUE CONTIENEN EL GEN *NPTII*

González A.¹, L. Klein¹, N. Tcach¹, M. Tcach¹, M. Spoljaric¹, D.M. Lewi². ¹INTA EEA Sáenz Peña, Chaco, Argentina.

²Instituto de Genética, CICVyA, INTA. Buenos Aires, Argentina.

gonzalez.ariela@inta.gob.ar

La superficie de siembra de algodón en Argentina es de aproximadamente 454.700 ha. Al igual que en otras especies, la domesticación y selección artificial de *G. hirsutum* provocaron un estrechamiento en su base genética. La transgénesis permitió ampliar la diversidad logrando la expresión estable de genes foráneos de fuentes muy diversas. En el desarrollo de estas variedades, se usan genes marcadores de selección *in vitro* como el *nptII*, cuyo producto confiere resistencia al antibiótico kanamicina. El algodón fue uno de los primeros cultivos transgénicos aprobados en nuestro país y su extensión promovió la mezcla de semillas debido a varios factores relacionados con hábitos de manejo y procesamiento. Por otra parte, el intercambio de materiales entre Bancos de Germoplasma con países de la Unión Europea, la agricultura orgánica y el desarrollo de variedades no transgénicas exigen un control de la pureza varietal en los núcleos semilleros. Por ello, se desarrolló un método de selección que utiliza kanamicina para detectar las plántulas que poseen el transgén *nptII*. El mismo involucra la aplicación de una solución del antibiótico sobre el ápice de plántulas bajo condiciones controladas, evidenciando síntomas de clorosis en las primeras hojas en los genotipos convencionales. Es un método no destructivo y se aplicó en la campaña 19/20 para analizar y discriminar las plantas transgénicas, de las variedades y líneas de algodón no transgénicas, tanto bajo condiciones de invernáculo como a campo. Es un método sencillo y económico que no implica la extracción y amplificación de ADN.

RECURSOS GENÉTICOS DE *Arachis*: EVALUACIÓN DE RESISTENCIA AL CARBÓN DE MANÍ EN ESPECIES SILVESTRES DE DIFERENTES TIPOS GENÓMICOS

Rosso M.¹, F. Giordano², C. Oddino³, S. Soave¹, J.

Soave¹, G.I. Lavia⁴. ¹Criadero El Carmen, Gral. Cabrera, Córdoba. ²IMICO (CONICET-UNRC), Córdoba. ³FAYV, UNRC, IMICO, Río Cuarto, Córdoba. Criadero El

Carmen, Gral. Cabrera, Córdoba. ⁴FaCENA, UNNE. CONICET, Corrientes, Argentina.

mrosso@criaderoelcarmen.com.ar

Los recursos genéticos son fundamentales para el mejoramiento de los cultivos. Particularmente, las especies silvestres afines a *Arachis hypogaea* constituyen una importante fuente de resistencia a diversos factores. Actualmente, el carbón (*Thecaphora frezii*) ocasiona pérdidas millonarias en el sector manicero argentino; por tal motivo se evaluó el comportamiento de especies de *Arachis* con diferentes genomas, mantenidas en el IBONE, frente a *T. frezii*. Durante dos campañas se evaluaron en el Criadero El Carmen 11 especies diploides con genomas A, B y K, 1 tetraploide *A. monticola* (AABB) y 1 híbrido interespecífico diploide (BB). Se evaluaron 3 repeticiones por cada una, inoculándose con teliosporas del patógeno hasta saturar el suelo. Se cuantificó la enfermedad a través de incidencia (% de vainas enfermas) y severidad (escala de 0 a 4). Entre las especies con genoma A, la mayor incidencia fue de 29,03% en *A. duranensis*; mientras que entre las de genoma K, *A. batizocoi*, presentó hasta 10,53% de incidencia y *A. cruziana* no presentó vainas enfermas. Todas las especies con genoma B (entre ellas *A. ipaënsis*), así como el tetraploide *A. monticola* y el híbrido BB no mostraron vainas afectadas. Los resultados revelan que las especies con genoma B mostraron mejor comportamiento frente al patógeno y serían útiles en la obtención de variedades resistentes. Además, es posible que *A. monticola* (AABB), antecesor silvestre del cultígeno, recibiera la resistencia de *A. ipaënsis* (dador del genoma B), ya que *A. duranensis* (dador del genoma A) es susceptible.

SELECCIÓN DE FAMILIAS DE MEDIO HERMANOS DE FESTUCA ALTA (*Festuca arundinacea*) POR TOLERANCIA A SEQUÍA

Palacios N.¹, A. Andrés¹. ¹Universidad Nacional del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires (UNNOBA). Pergamino, Buenos Aires, Argentina. sazuri91@hotmail.com

Festuca alta se considera tolerante a la sequía, por lo que se propuso evaluar mediante el Índice de Tolerancia del Peso Seco Aéreo (ITPSA) 30 familias de medio hermanos (FMH) que derivan de poblaciones colectadas en el borde del nicho ecológico de la especie en la región pampeana. Las FMH fueron germinadas y trasplantadas a macetas plásticas de seis litros con mezcla tierra arena (3:2) bajo un DBCA con 3 repeticiones y 2 tratamientos: Control (riego periódico) y Sequía (un riego a saturación con posterior suspensión total). Se monitoreó diariamente la humedad contenida en cada maceta con sonda TDR300. Luego de 29 días de aplicados los tratamientos se cosechó la biomasa aérea y se determinó el peso seco aéreo (PSA) por planta a partir del cual se aplicó el Índice de Tolerancia (ITPSA= $\frac{PSA_{Sequía}}{PSA_{Control}}$). Mediante un gráfico de dispersión se representó el ITPSA y el PSA (o productividad). Se detectaron tres grandes grupos y dos FMH aisladas. El grupo más numeroso se caracterizó por baja tolerancia y productividad, el segundo grupo presentó baja productividad y tolerancia intermedia, el tercer grupo presentó elevada productividad y tolerancia intermedia (FMH 9, 17, 19, 21, 22, 25). La FMH 26 se destacó por su elevada productividad, pero baja tolerancia mientras que la FMH 18 se destacó por ser la de mayor tolerancia y productividad intermedia. Las FMH 9, 17, 18, 19, 21, 22, 25 se consideran promisorias para incorporar a futuros programas de mejoramiento genético cuyo objetivo sea la obtención de cultivares de *Festuca* alta tolerantes a sequía, y de elevada productividad de forraje.

MARCADORES MOLECULARES EN LA TOLERANCIA A SALINIDAD Y SEQUÍA DE FAMILIAS DE MEDIOS HERMANOS DE FESTUCA ALTA (*Festuca arundinacea*)

Palacios N.¹, A. Andrés², A. Díaz Paleo³. ¹Universidad Nacional del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires (UNNOBA), CIC. ²UNNOBA, Buenos Aires, Argentina. ³Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, UNNOBA. Pergamino, Buenos Aires, Argentina. natalia_spalacios@hotmail.com

La salinidad y la sequía afectan negativamente la productividad en *festuca* alta. Los avances en la genética molecular facilitaron la asociación de marcadores a la tolerancia en dichos estreses abióticos. El objetivo de este trabajo fue evaluar ocho familias de medios hermanos (FMH) de *festuca* alta seleccionados por la tolerancia y susceptibilidad a salinidad o sequía. Las FMH derivan de poblaciones colectadas en el borde del nicho ecológico de la especie en la región pampeana. Mediante la utilización de 34 marcadores EST-SSR se distinguieron 251 alelos en las 8 FMH de los cuales se preseleccionaron 51 alelos por diferencias en las frecuencias absolutas en las FMH de comportamiento extremo a salinidad y sequía. Para confirmar la relación entre la presencia de estos alelos y la expresión de tolerancia o susceptibilidad a ambos estreses se realizaron regresiones lineales sobre los índices de tolerancia del peso seco aéreo -ITPSA- calculados bajo condición de salinidad o sequía. Se detectaron 12 alelos con efectos significativos ($p < 0,05$) lo que indicaría la relación con la tolerancia y susceptibilidad a ambos estreses. Se detectaron siete alelos asociados a la tolerancia y dos alelos asociados a la susceptibilidad a salinidad. Un alelo fue asociado a la tolerancia y dos asociados a la susceptibilidad a sequía. Solo un alelo (73,4) resultó significativamente asociado a ambos estreses: tolerancia a salinidad y susceptibilidad a sequía. Estos resultados demuestran la amplia variabilidad fenotípica y genotípica de las FMH y el valor de EST-SSR como marcadores genéticos.

VARIABILIDAD GERMINATIVA DE DIFERENTES POBLACIONES DE *Festuca pallescens*: PRIMEROS PASOS EN LA DOMESTICACIÓN DE UNA FORRAJERA NATIVA PATAGÓNICA

Angeli J.P.¹, C. Ugarte², P. Marchelli³, N. Nagahama⁴.

¹Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), INTA Estación Experimental Agroforestal (EEAf) Esquel, Chubut, Argentina.

²EEAf Esquel (INTA), Chubut, Argentina. ³Instituto de Investigaciones Forestales y Agropecuarias Bariloche (IFAB, INTA-CONICET), Río Negro, Argentina. ⁴CONICET, INTA EEAf Esquel, Facultad de Ciencias Naturales y Ciencias de la Salud, Universidad Nacional de la Patagonia San Juan Bosco (UNPSJB), Esquel, Chubut, Argentina.

angeli.juan@inta.gob.ar

En la Patagonia Argentina, la ganadería ovina extensiva es una de las principales actividades agropecuarias y *Festuca pallescens* es considerada una de las gramíneas forrajeras nativas de mayor importancia. La amplia distribución de esta especie (Sur de Mendoza a Sur de Santa Cruz) y la gran diversidad de ambientes en los que crece sugieren la existencia de una gran plasticidad y/o variabilidad genética intra-específica. En este estudio se determinó la variabilidad germinativa en 20 poblaciones de *F. pallescens* provenientes de toda su área de distribución natural mediante un ensayo en ambiente común bajo cubierta, a los fines de determinar qué proporción de la variación observada podría tener una base genética. Los resultados indicaron que existe una gran variabilidad entre poblaciones en: peso de 1000 semillas, porcentajes de germinación y tiempos de emergencia del coleoptilo. Los porcentajes de germinación entre poblaciones variaron entre 47,8 y 90,5%. En cuanto a los tiempos de emergencia, se observaron diferencias en el tiempo requerido para la germinación del 50% y del 100% de las semillas en cada población (T50 y T100). Las poblaciones con menor T100 se anticiparon 16 días con respecto a las más tardías. Esta información es una herramienta de base para planificar la selección de poblaciones a mejorar en un programa de domesticación en curso. La domesticación de *F. pallescens* contribuirá a la recuperación y/o el aumento de la productividad en los sistemas ganaderos regionales mitigando los procesos de degradación en los pastizales naturales de Patagonia.

EXPRESIÓN DE LA VARIABILIDAD GENÉTICA INTER-POBLACIONAL EN EL DESARROLLO DE PLÁNTULAS DE *Festuca pallescens* EN AMBIENTE COMÚN

Angeli J.P.¹, C. Ugarte², P. Marchelli³, N. Nagahama⁴.

¹Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), INTA Estación Experimental Agroforestal (EEAf) Esquel, Chubut, Argentina. ²INTA EEAf Esquel, Chubut, Argentina. ³CONICET, Instituto de Investigaciones Forestales y Agropecuarias Bariloche (IFAB, INTA-CONICET), Río Negro, Argentina. ⁴CONICET, EEAf Esquel (INTA), Facultad de Ciencias Naturales y Ciencias de la Salud, Universidad Nacional de la Patagonia San Juan Bosco (UNPSJB), Esquel, Chubut, Argentina.

angeli.juan@inta.gob.ar

Festuca pallescens es una de las gramíneas forrajeras nativas de mayor importancia para la ganadería extensiva en la Patagonia. Esta especie crece bajo diferentes condiciones edafoclimáticas desde el sur de Mendoza hasta el sur de Santa Cruz. En macro-ambientes heterogéneos como los patagónicos es posible encontrar ecotipos vegetales diferenciados por la selección natural, que se caracterizan por sus adaptaciones morfo-fisiológicas a ambientes particulares y que pueden expresarse cuando las plantas crecen en un ambiente común. Actualmente, se está desarrollando un programa de domesticación para la especie. En este contexto, se estudió el crecimiento de plántulas (obtenidas a partir de semillas provenientes de 20 poblaciones distribuidas en todo su rango de distribución natural) durante los primeros 90 días de desarrollo en ambiente común bajo cubierta. Se estudiaron 20 plantas por población y se observaron diferencias significativas ($p < 0,001$) en el número de macollos, hojas y longitud de hojas entre poblaciones. Se estableció la dinámica de crecimiento de las plántulas de diferentes poblaciones (mediciones cada 2-6 días) y se identificaron las de mayor desarrollo en los primeros tres meses post germinación. Los resultados obtenidos revelaron una gran variabilidad genética a nivel intra-específico en *F. pallescens*, expresada en el desarrollo de plántulas, y permitieron generar información de gran importancia para el programa de domesticación en curso.

CARACTERIZACIÓN MORFOLÓGICA DE FAMILIAS DE MEDIO HERMANOS DE *Festuca arundinacea* SCHREB.

Vega D.J.¹, M. Petenatti Muñoz², J.S. Palermo², H.E. Di Santo², E.A. Castillo², L.E. Aguirre³. ¹CONICET. Universidad Nacional de Río Cuarto (UNRC), Córdoba, Argentina. ²UNRC, Córdoba, Argentina. ³Criadero UNINARC, UNRC, Córdoba, Argentina. jvega@ayv.unrc.edu.ar

Festuca arundinacea Schreb. es una gramínea forrajera alohexaploide ($2n=6x=42$), perenne, de crecimiento otoño-invierno-primaveral. El equipo de Genética, FAV, UN Río Cuarto, colectó germoplasma de festuca alta tipo continental naturalizada en la zona central semiárida de Argentina. Ensayos previos identificaron presencia del hongo endófito *Epichloë coenophiala*. Con el objetivo de identificar material forrajero superior, en 2018 se evaluaron 21 genotipos en un ensayo de medio hermanos con DBCA. Se realizaron tres cortes de forraje y se midieron caracteres morfológicos en cada planta (LM: largo de macollo, LH: largo de hoja, NH: número de hojas/macollo, PH: peso de hoja, PM: peso de macollo). Los ANAVA revelaron diferencias entre genotipos. El genotipo 1 se destacó en LM en todos los cortes ($23,36 \pm 9,34$ cm). En LH sobresalieron los genotipos 1, 2 y 11 en dos cortes ($18,74 \pm 8,10$ cm, $17,48 \pm 8,54$ cm y $18,14 \pm 9,25$ cm). Los genotipos 9, 3 y 11 presentaron mayor NH en el primer, segundo y tercer corte, respectivamente ($3,69 \pm 0,91$; $3,51 \pm 0,58$ y $3,32 \pm 0,55$ hojas/macollo), con diferencias significativas. En PH el 30% de los genotipos se destacó en el primer y segundo corte ($1,02 \pm 0,56$ g, $0,63 \pm 0,48$ g) entre ellos los genotipos 1, 10 y 11. En PM el 20% de los genotipos se destacó en el tercer corte. Los genotipos 1 (colectado en el suroeste del Depto. Río Cuarto), 10 (región noroeste) y 2, 3, 9 y 11 (zona norte de Río Cuarto) resultaron superiores al resto de los genotipos en relación a los caracteres morfológicos que definen la producción de biomasa aérea por planta.

ESTUDIOS PRELIMINARES DE VARIABILIDAD FENOTÍPICA Y DIVERSIDAD GENÉTICA EN POBLACIONES NATURALES COSTERAS DE *Bromus* DEL SUDESTE BONAERENSE (ARGENTINA)

Echeverría M.L.¹, G.A. Leofanti¹, A. López¹. ¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata, Balcarce, Buenos Aires, Argentina. mlecheverria@mdp.edu.ar

La Secc. *Ceratochloa* del género *Bromus* L. (Poaceae) incluye especies de valor forrajero ("cebadillas"). Las poblaciones naturales presentes en la costa marítima del sudeste de la provincia de Buenos Aires pueden constituir una importante fuente de genes para el mejoramiento basado en germoplasma nativo, sin embargo, se desconoce la diversidad genética y la variabilidad fenotípica de estos recursos. Como objetivo general se propuso: a) prospectar la mencionada área de distribución y recolectar muestras de poblaciones naturales de *Bromus*; b) caracterizar los ambientes naturales; y c) realizar la caracterización morfológica y molecular de dichas muestras. En una primera etapa se identificaron siete poblaciones naturales: dos en el Partido de Mar Chiquita, dos en el de General Pueyrredón y tres en el de Necochea de las especies taxonómicas *B. catharticus* Vahl y *B. parodii* Covas & Itria. En cada sitio se tomaron muestras de suelo y se registró la flora acompañante. Hasta el momento se ha detectado variación entre sitios con respecto a la flora acompañante y las características edáficas, con suelos arenosos y franco-arenosos. También se recolectaron al menos 10 ejemplares de cada población de *Bromus*, que se encuentran depositados en Herbario BAL, y se tomaron muestras de hojas de 20 individuos para extraer ADN. Está en ejecución la caracterización morfológica para estimar la variabilidad fenotípica y se prevé realizar la caracterización molecular con marcadores de tipo ISSR para estimar la diversidad genética inter- e intra-poblacional y la estructura genética de las poblaciones.

ANÁLISIS EXPLORATORIO DE LA VARIABILIDAD GENÉTICA PARA TOLERANCIA A SALINIDAD EN GENOTIPOS DE RAIGRÁS ANUAL

Ceaglio C.A.¹, M.A. Maciel^{1,2}, M.L. Acuña^{1,3}, I. Varela¹, J. Lavandera³, A.N. Andrés^{1,3}. ¹Universidad Nacional del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires (UNNOBA), Buenos Aires, Argentina. ²Centro de Investigaciones y Transferencia del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires (CITNOBA)-UNNOBA-UNSA-CONICET, Buenos Aires, Argentina. ³EEA INTA Pergamino, Buenos Aires, Argentina.
acceaglio@gmail.com

Raigrás anual es una especie forrajera valorada en los sistemas ganaderos de Argentina por producir forraje en ambientes marginales, caracterizados por suelos halomórficos. El objetivo fue explorar la variabilidad genética en 12 genotipos (gen) de raigrás que integran un programa de mejoramiento genético de INTA Pergamino para tolerancia a salinidad en etapas tempranas de crecimiento. Estos genotipos fueron seleccionados por su buen comportamiento agronómico a campo. En hidroponía, cada genotipo fue expuesto a 0 (C-control), 100 y 200 mM de NaCl (trat) en un DBCA con 3 repeticiones (30 plántulas/gen/trat). A los 21 y 40 días de exposición a los trat se evaluó el peso seco aéreo (g) (PSA1; PSA2), peso seco de raíz (g) (PSR2) y el contenido de iones (%Na+; %K+; %K+/Na+ respecto del C). En ambas fechas se estimó el Índice de Tolerancia a salinidad de cada gen (IT= PSA plántulas en sal/PSA promedio en C). Se realizó un análisis multivariado de componentes principales con INFOSTAT/P. En ambos trat la CP1 y la CP2 explicaron un gran porcentaje de la variabilidad total, pero en 200 mM se explicó el mayor porcentaje (80,6%) y se observó una mayor diferenciación entre los genotipos. Las variables con mayor aporte a la CP1 fueron IT2, IT1 y %Na+; mientras que PSA1 y %K+ aportaron a la CP2. Se diferenció un grupo (gen 2) con mayores IT y menor %Na+; otro grupo (gen 9 y 10) con menores IT y mayor %Na+; y un grupo de comportamiento intermedio formado por el resto de los genotipos. Este análisis preliminar permitió detectar genotipos de raigrás con tolerancia diferencial a la salinidad.

FERTILIDAD DE LA ESPIGA EN LÍNEAS GRANÍFERAS DE TRITÍCEAS HÍBRIDAS

Grassi E.M.¹, F. Traverso¹, H.E. Di Santo¹, E.A. Castillo¹, D.J. Vega¹, A. Ferreira¹. Instituto de Investigaciones Agrobiotecnológicas (INIAB), Río Cuarto, Córdoba, Facultad de Agronomía y Veterinaria, Universidad Nacional de Río Cuarto (UNRC), Argentina.
egrassi@ayv.unrc.edu.ar

El grano de cereales invernales utilizado como suplemento, aporta alta energía digestible en dietas de animales domésticos. La fertilidad de la espiga es una limitante de la producción de grano en especies provenientes de la hibridación interespecífica, tales como el triticale y el tricepiro. Con el objetivo de caracterizar 18 líneas avanzadas de triticale (13 re-seleccionadas a partir de introducciones de CIMMYT y 5 cruza propias UNRC) y 4 de tricepiro (cruza propias UNRC) se desarrollaron ensayos durante tres años en la UNRC, considerando seis caracteres relacionados a la fertilidad de la espiga. Los valores medios fueron: longitud de la espiga (LE)= $9,87 \pm 1,28$ cm; espiguillas por espiga (E/E)= $24,65 \pm 3,06$; densidad de la espiga (E/cm)= $2,52 \pm 0,25$ espiguillas por cm de espiga; granos por espiga (G/E)= $41,73 \pm 9,30$; índice de fertilidad (IF)= $1,69 \pm 0,32$ granos por espiguilla y peso de grano por espiga (PG)= $1,76 \pm 0,59$ g. Los ANOVA mostraron interacción año línea significativa para todos los caracteres. Los análisis de correlación determinaron que el componente más importante para determinar el IF fue el G/E ($r=0,82^{***}$). Se realizaron biplots GGE para analizar la interacción y se identificaron tres líneas de triticale (3 y 4 propias y 18 re-selección CIMMYT) de buen comportamiento para IF, G/E y PG. La línea de triticale 27 (re-selección CIMMYT) se destacó por su alto PG. Los resultados indican que la fertilidad de la espiga no es una limitante en estas líneas para la producción de grano forrajero en la región central subhúmeda-semiárida de Argentina.

PROSPECCIÓN Y RECOLECCIÓN DE GERMOPLASMA SILVESTRE DE *Achyrocline satureioides* EN LA ZONA AUSTRAL DE SU DISTRIBUCIÓN

Echeverría M.L.¹, E.L. Camadro¹. ¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata, Balcarce, Buenos Aires, Argentina.
mlecheverria@mdp.edu.ar

Achyrocline satureioides o “Marcela” (2n=24-28), Asteraceae de valor medicinal y alimenticio, se distribuye desde Venezuela hasta el centro de Argentina. Las poblaciones australes pueden constituir una fuente de diversidad genética para el mejoramiento. Como objetivo general de un proyecto mayor se propuso: a) prospectar y recolectar muestras de poblaciones naturales de Marcela procedentes del límite austral de su distribución; b) caracterizar los ambientes naturales; y c) caracterizar morfológica y molecularmente dichas muestras. En una primera etapa experimental las expediciones en el sur de Buenos Aires, Argentina, han permitido identificar poblaciones naturales en dos sitios serranos (Partidos de Balcarce y Gral. Pueyrredón) y tres de la costa marítima (Partidos de Mar Chiquita, Gral. Alvarado y Necochea). En cada sitio se tomaron muestras de suelo y se recolectaron ejemplares de herbario de Marcela y flora acompañante. También, en al menos 30 plantas/población se cosechó tejido vegetal para extracción de ADN y simiente que fue sembrada a 20 °C con alternancia de luz/oscuridad. La flora varió principalmente entre los sitios serranos y los costeros. En cuanto al suelo, los sitios variaron en tipo (arenoso, franco arenoso y franco), profundidad (0,1-2 m) y características químicas. El porcentaje de germinación varió entre 31,6% a 44,7%. En una segunda etapa se prevé cultivar las plantas obtenidas para su caracterización fenotípica y estimar la diversidad genética inter- e intra-poblacional empleando marcadores moleculares de tipo ISSR.

INTERACCIÓN ENTRE EL GENOTIPO DEL PORTAINJERTO Y EL AMBIENTE EN DOS VARIEDADES DE VID CULTIVADAS EN EL SUDESTE BONAERENSE DE ARGENTINA

Marcellán O.N.¹, B. Altamirano¹, D. Polifroni¹, C. Godoy¹.
¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata, Balcarce, Buenos Aires, Argentina.
omarcellan@mdp.edu.ar

La evaluación de los efectos de los genotipos de los portainjertos sobre las variedades de vid (*Vitis vinífera*) y su posible interacción con el ambiente es prioritaria para poder elegir las mejores combinaciones portainjerto-variedad que se adapten a una región nueva para la vitivinicultura como lo es el sudeste bonaerense. Se realizaron dos ensayos en viñedos de Tandil cultivados en secano, durante dos temporadas. Se evaluaron plantas provenientes del vivero Mercier de Mendoza, de la variedad Sauvignon Blanc (SB) injertada sobre los portainjertos 101-14 (*V. riparia* x *V. rupestris*) y SO4 (*V. riparia* x *V. berlandieri*), y la variedad Syrah (Sy) injertada sobre 101-14 y P1103 (*V. berlandieri* x *V. rupestris*). En seis plantas/combinación variedad-portainjerto se determinó: área foliar (AF), peso de bayas (PB), número de bayas/racimo (NB), número de racimos/planta (NR), rendimiento/planta (RP), contenido de sólidos solubles (CSS) y acidez titulable (AT). En SB no se detectó interacción significativa entre el genotipo del portainjerto y la temporada (IGA), ni se detectaron efectos del genotipo del portainjerto (AF: 4,6 m², PB: 1,9 g, NB: 57, NR: 13, RP: 1,09 kg, AT: 7,6%), excepto para la variable de calidad CSS, destacándose el portainjerto SO4 sobre 101-14 (22° vs. 21° Brix). En Sy se detectó IGA significativa en AFT y NR, y un efecto significativo del portainjerto en RP, confiriendo el portainjerto P1103 el triple de rendimiento que 101-14 (0,9 vs. 0,3 kg).

EDICIÓN DE BASE EN EL CODÓN PRO197 DEL GEN DE LA ACETOLACTATO SINTASA DE LECHUGA: RESULTADOS PRELIMINARES

Darqui F.S.¹, L.M. Radonic¹, V.C. Beracochea¹, H.E. Hopp¹, M. López Bilbao¹. ¹Instituto de Biotecnología INTA Hurlingham, Buenos Aires, Argentina. fdarqui@gmail.com

En distintas especies vegetales, mutaciones específicas en el gen de la acetolactato sintasa (ALS) conducen a sustituciones de aminoácidos que confieren resistencia a herbicidas. La sustitución espontánea de Pro197 por His en el gen *ALS* de *L. serriola* (lechuga salvaje) generó resistencia a sulfonilureas e imidazolinonas que por cruzamiento pudo transferirse a lechuga cultivada (*L. sativa*). Nuestro objetivo es establecer la edición génica en lechuga por edición de base, modificando el codón Pro197 del gen *ALS* (LsALS) con cambios C por T que lo sustituyen por Ser197 o Leu197. Este trabajo describe la selección y armado del vector de edición, y su *delivery* por transformación genética. Mediante amplificación por PCR se logró identificar la región target de LsALS y se comprobó la ausencia de variantes alélicas. Se evaluó el número de potenciales *off targets* por análisis *in silico*. Para la construcción del vector de edición se partió del plásmido pXSE901BG (Addgene), confirmando su identidad por antibiograma, PCR y análisis de perfiles de restricción. En el vector se reemplazó el cassette de resistencia a fosfotricina por otro de resistencia a kanamicina y se incorporó la secuencia espaciadora del gRNA. Por PCR y secuenciación se confirmó la inserción de una única secuencia espaciadora en la posición y dirección correcta. Por último, se transformó establemente la var. Grand Rapids de lechuga. Se obtuvieron 8 eventos diferentes, con una eficiencia del 6%, similar a la lograda previamente con otros vectores.

EFFECTO PRIMING EN LA TOLERANCIA A SEQUÍA EN LA PAPA SILVESTRE DEL DESIERTO *Solanum kurtzianum*

Jerez D.N.¹, P.C. Kozub¹, V.N. Ibañez¹, C.V. Gonzalez¹, F. Berli¹, C.F. Marfil¹. ¹Instituto de Biología Agrícola de Mendoza (IBAM), Mendoza, Argentina. dnjerez90@gmail.com

La papa cultivada (*Solanum tuberosum*) es susceptible a sequía y se espera que sus rendimientos disminuyan frente a condiciones de déficit hídrico. *S. kurtzianum* (ktz) es una especie silvestre de papa adaptada a zonas áridas con potencial para el mejoramiento genético. El *priming* o memoria al estrés es el fenómeno por el cual exposiciones previas a diferentes estreses alteran respuestas posteriores y eventualmente predisponen a la planta para responder más eficientemente a estreses futuros. Se evaluó el efecto *priming* en variables morfo-fisiológicas en dos genotipos de ktz (G1 y G2) obtenidas de tubérculos cosechados de tratamientos control (C) y sequía (P; *priming*) previos y sometidas a dos niveles de restricción hídrica: moderado (M) y severo (S). Se observó un efecto *priming* en la biomasa de las plantas ensayadas. Para ambos genotipos se observó una reducción en el Índice de Susceptibilidad a la Sequía (ISS) en las plantas P respecto a las C para ambos tratamientos (M y S). Para G1, el ISS de las plantas C y P fue 1,1 y 0,6 para el tratamiento M y 1,0 y 0,7 para el tratamiento S, respectivamente. Mientras que el ISS de las plantas C y P de G2 fueron 1,0 y 0,7 para el tratamiento M y 1,0 y 0,95 para el tratamiento S. Estos valores indican un efecto de *priming* en la tolerancia a sequía en ktz y diferencias intraespecíficas en la respuesta al estrés hídrico en esta especie. Para explicar el efecto de *priming*, se pretende comparar las respuestas de control estomático, el daño oxidativo y evaluar la dinámica de cambios epigenéticos que puedan estar participando.

ANÁLISIS FENOTÍPICO Y MOLECULAR DE LÍNEAS CASI ISOGÉNICAS DE TOMATE QUE DIFIEREN EN REGIONES CROMOSÓMICAS APORTADAS POR *Solanum pimpinellifolium*

Di Giacomo M.¹, V. Cambiaso¹, G. Rodríguez¹, J.H. Pereira Da Costa¹. ¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, IICAR-CONICET-UNR, Zavalla, Santa Fe, Argentina. melisa_dg22@hotmail.com

Las introgresiones de la accesión silvestre LA0722 de *Solanum pimpinellifolium* en el tomate cultivado tienen el potencial de mejorar la calidad de los frutos en variedades comerciales. Una colección de 22 líneas casi isogénicas (NILs) fue desarrollada mediante retrocruzadas asistidas por 28 marcadores microsatélites con LA0722 como genotipo donante y *S. lycopersicum* cv. Caimanta (CAI) como recurrente. En 10 plantas por NIL se evaluaron 13 caracteres de calidad de fruto y se realizó una caracterización molecular con 89 marcadores adicionales distribuidos en el genoma. El análisis de componentes principales mostró que las dos primeras componentes (CP) explicaron un 56,5% de la variación fenotípica total. La CP1 fue ponderada mayoritariamente por el tamaño y pH de los frutos mientras que la CP2, por el color, la firmeza y la vida poscosecha. Mediante la caracterización molecular se determinó que el número promedio de introgresiones por NIL varió entre 3 y 13, y que el porcentaje del fondo genético cultivado recuperado varió entre 84,9 y 96,1%. La comparación de las NILs con su progenitor cultivado mostró diferencias significativas ($p < 0,05$) para todos los caracteres evaluados exceptuando el contenido de sólidos solubles. Analizando los efectos de las introgresiones silvestres se observó una disminución de la media para caracteres de tamaño y acidez y un aumento para vida poscosecha, firmeza, espesor de pericarpio, pH y color. Se concluye que las introgresiones silvestres proporcionan una fuente de variación con efectos positivos en caracteres de fruto de valor comercial.

REGENERACIÓN *IN VITRO* DE *Solanum sisymbriifolium* LAM, (SOLANACEAE), PARA EMPLEAR COMO FUENTE POTENCIAL DE RESISTENCIA A NEMÁTODOS

Paredes C.M.¹, S.A. Cabezas Cisneros¹, E.G. Torrejon¹. ¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Jujuy, Jujuy, Argentina. claudiaparedes@argentina.com

Jujuy es la tercera provincia argentina dedicada al cultivo de tomate, proveyendo el 11,8% del total nacional. No existen cultivares tolerantes a nemátodos, lo que limita la producción e induce a buscar fuentes de resistencia en *Solanum sisymbriifolium* Lam. La naturaleza silvestre de la especie obliga a coleccionar, identificar y seleccionar materiales para hibridar. Su heterogénea germinación natural justifica emplear técnicas *in vitro* para su multiplicación masiva. El objetivo del trabajo fue definir un protocolo de multiplicación de *Solanum sisymbriifolium* Lam, mediante organogénesis directa. Se sembraron en condiciones axénicas, explantes mononodales del material coleccionado en medios de cultivo semisólidos Murashige y Skoog (MS) al 100% y 50% combinados con ANA y GA3. Se realizó un DCA con diez repeticiones en medios al 100% (MS100), y al 50% (MS50) con 3% de sacarosa, más combinaciones con ANA (0,5 ppm) y GA3 (7 ppm) y medios testigo. Las variables fueron longitud de tallo, número de hojas, desarrollo radicular y tiempo de brotación. Mediante ANOVA y prueba de Duncan ($p \leq 0,05$), se estableció que existen diferencias altamente significativas del tratamiento MS50% + ANA (0,5 ppm) + GA3 (7 ppm) para elongación de tallo y tiempo de regeneración, y diferencia significativa para tratamiento MS50% + GA3 (7 ppm) para número de hojas. El vigor de los explantes no requirió de medios de enraizamiento. El protocolo establecido permite multiplicar material para hibridación, requiriendo colectas solo para exploración de ecotipos de interés.

SPEED BREEDING PARA LA MULTIPLICACIÓN DE COLECCIONES ACTIVAS EN LENTEJA (*Lens culinaris* MEDIK.)

Maglia F.¹, C. Bermejo¹, T. Palacios², E. Cointry².

¹CONICET, Instituto Investigaciones en Ciencias Agrarias Rosario (IICAR), Santa Fe, Argentina.

²Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Santa Fe, Argentina.

fer.maglia@hotmail.com

El objetivo fue demostrar la utilidad de este método *in vivo* de aceleración de generaciones para su aplicación en bancos de germoplasma. Se usaron 4 variedades (macro y microsperma) con diferente longitud de ciclo, en un sistema hidropónico en cámara con foto y termo periodo controlado. Se sembraron 30 semillas por variedad y tratamiento en perlita. Se aplicó flurprimidol 0,6 µM y un tratamiento control. Se cosecharon las vainas 2 días pos madurez fisiológica. Se realizó un diseño factorial al azar con 2 repeticiones. Se evaluaron días a floración (DF), días a cosecha (DC), N° de generaciones/año (NGA), % de plantas florecidas que produjeron vaina (PV), altura de planta (AP), longitud de entrenudos (LE), número de vainas/planta (NVP) y número de semillas/planta (NSP). Se analizó el efecto tratamiento y genotipo para todas las variables mediante un ANVA con software InfoStat. Se observaron diferencias significativas ($p < 0,001$) entre tratamientos para DF, AP, LE, NVP y NSP. Con flurprimidol se redujo AP y LE de todas las variedades pero también NVP y NSP. Si bien los DF se alargaron, los DC y NGA se mantuvieron constantes con respecto al control. Se observaron diferencias significativas ($p < 0,001$) entre genotipos para todas las variables dentro de tratamientos. Dentro del control, las microsperma produjeron más vainas y semillas, en macrosperma se acortaron DF y DC logrando una generación más por año. Dichos resultados permiten confirmar su utilización en bancos de germoplasma para la multiplicación acelerada de materiales ya que se logran 5-6 generaciones/año.

PERFIL PROTEICO EN DIFERENTES GENOTIPOS MACROSPERMAS Y MICROSPERMAS DE LENTEJA *Lens culinaris* MEDIK

Palacios Martínez L.T.¹, F. Guindón¹, F. Maglia², E.

Cointry, C. Bermejo². ¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Santa Fe, Argentina.

²Instituto Investigaciones en Ciencias Agrarias Rosario (IICAR), CONICET, Santa Fe, Argentina.

palaciostatiana72@gmail.com

La lenteja cultivada se divide en 2 subespecies por tamaño de semilla: *macro* y *microsperma*, pero poco se sabe sobre diferencias a nivel proteico. El objetivo fue evaluar la concentración, composición proteica y su relación con el peso de semillas de 2 variedades macro derivadas de la F2 ILL8072 x ILL6972, la variedad comercial Silvina y 4 micro derivadas de la F2 ILL5769 x ILL1005. La extracción proteica se realizó por duplicado a partir de 50 mg de harina, se midió su concentración con kit Quant-iT™ y se realizó un ANDEVA con software Infostat. Los genotipos mostraron diferencias significativas ($p < 0,05$) siendo los *microspermas* de mayor porcentaje proteico (29,30 a 33,12%). Los *macrospermas* presentaron valores entre 23 y 28%. Los análisis de correlación de Pearson indicaron la ausencia de correlación entre contenido proteico y peso. Se realizó un SDS-PAGE cuyo patrón contuvo bandas correspondientes a vicilinas (53, 48, 43 kDa), convicilina (70 kDa), leguminas (23, 22, 20 kDa), lectina (32 kDa) y dos globulinas, ácida y básica (37 y 25 kDa, respectivamente). Se determinó la intensidad de bandas con el programa Gel analyzer y se calculó el % de cada proteína respecto del total extraído. La mayor proporción fue de lectina 32 kDa y legumina 20 kDa representando un 15,54 y 14,9% del total. Los genotipos no mostraron diferencias significativas para los constituyentes polipeptídicos evaluados. Se identificaron líneas *microspermas* superiores en contenido proteico al testigo comercial Silvina, pudiendo ser explotadas en la industria o en programas de mejora de calidad de lenteja.

QTL ASOCIADOS A LA RESISTENCIA A LA FUSARIOSIS DE LA ESPIGA Y A CARACTERES MORFOLÓGICOS EN UNA POBLACIÓN BIPARENTAL DE *Triticum aestivum*

Franco M.F.^{1,2}, G.A. Lari^{3,4}, J.S. Pabelo³, M.P. Alonso^{1,2}, I. Malbrán^{2,4}, A.C. Pontaroli^{1,2}. ¹Unidad Integrada Balcarce: Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata – Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, Estación Experimental Agropecuaria Balcarce, Balcarce, Argentina.

²Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET). ³Comisión de Investigaciones Científicas de la Provincia de Buenos Aires (CIC). ⁴Centro de Investigaciones de Fitopatología (CIDEFI), Facultad de Ciencias Agrarias y Forestales, Universidad Nacional de La Plata, La Plata, Buenos Aires, Argentina

fiorella.franco@hotmail.com

El mapeo de QTL es una herramienta de utilidad para el mejoramiento por resistencia a la fusariosis de la espiga de trigo (FET). Sin embargo, dado que numerosos caracteres morfológicos afectan a la enfermedad, es necesaria una clara diferenciación entre QTL asociados a la resistencia y aquellos asociados a la morfología que influyen en el proceso de infección. El presente trabajo caracterizó la resistencia al avance de *Fusarium graminearum* en espigas de trigo de la población de RIL derivada del cruzamiento Baguette 10/Klein Chajá (cultivares medianamente tolerantes a la FET y morfológicamente diferentes). La población se evaluó en cuatro experimentos de patogenicidad en dos años de ensayos de campo con inoculación artificial. Se estimaron Severidad y Área Bajo la Curva de Progreso de la enfermedad (ABCPE), y se determinaron atributos morfológicos de la espiga. Las RILs fueron genotipificadas con un chip de 35K SNP de Affimetrix. Se construyó un mapa de ligamiento con 857 marcadores en 80 RILs y se realizó un mapeo por intervalo compuesto. Se identificaron tres QTL para la resistencia a la FET en los cromosomas 2A, 4A y 6D. Los QTL para espiguillas/espiga se superpusieron con los QTL para resistencia a la FET en los cromosomas 2A y 6D. La severidad y el ABCPE se asociaron significativamente con flores/espiguilla ($r=0,28$ y $r=0,27$, respectivamente) y flores/espiga ($r=0,38$ y $r=0,31$, respectivamente). Estos resultados constituyen un avance promisorio, ya que la consideración de los atributos morfológicos asociados a la FET permitiría acelerar el desarrollo de cultivares resistentes.

LÍNEAS R DE GIRASOL Y SU COMPORTAMIENTO FRENTE A UN NUEVO TEST DE INOCULACIÓN CON *Phomopsis helianthi* EN CAPÍTULO

Dinon M.A.¹, S.G. Delgado¹, F. Castaño¹, C.B. Troglia².

¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata, Balcarce, Buenos Aires, Argentina.

²INTA EEA Balcarce, Balcarce, Buenos Aires, Argentina. mdinon@mdp.edu.ar

Se evaluó la respuesta a las inoculaciones asistidas con *Phomopsis helianthi* en capítulos de 8 líneas R de girasol (del programa de mejoramiento local) y de los cultivares Syn3970CL y Par1600CLPlus (de comportamiento contrastante en infección natural). Los 10 genotipos se ubicaron en parcelas de tres surcos de 12 plantas cada uno, bajo un diseño con dos bloques completos y aleatorizados realizado en Balcarce. En cuatro plantas, elegidas al azar del surco central, se hizo un raspado suave de la epidermis del dorso verde-amarillento del capítulo de alrededor de 1 cm². Allí se fijó con cinta adhesiva un disco de agar de 10 mm de diámetro con el micelio del hongo hacia dicha superficie. El capítulo se cubrió con una bolsa de papel. Hubo dos riegos diarios de unos 2 mm. El área relativa (%) del capítulo con síntomas se evaluó a los 9 días en un bloque, y a los 13 días en el otro. Todos los síntomas superaron el tamaño del disco. Con los datos transformados en arco-seno $\sqrt{\%}$, el ANOVA detectó interacción Genotipo-Fecha significativa. En la primera lectura, Par1600CLPlus y las líneas R2 y R16 tuvieron las menores áreas relativas afectadas. Mientras que, en la segunda, fueron Syn3970CL, R15, R16, R31 y RF. Sólo los resultados de la última lectura coincidieron con el comportamiento conocido de los cultivares. La línea R16 fue la única que sobresalió en ambas lecturas. Otros ensayos, además de validar la repetibilidad de los resultados, permitirán estimar la interacción GxA y conocer si el nuevo protocolo de inoculación genera resultados semejantes a lo que sucede en la naturaleza.

ACELERACIÓN DE GENERACIONES IN VITRO – IN VIVO E IN VIVO EN ARVEJA *Pisum sativum* L.

Cazzola F.¹, E. Cointry¹, C. Bermejo¹. ¹Instituto Investigaciones en Ciencias Agrarias Rosario (IICAR), Santa Fe, Argentina.
cazzola.f@gmail.com

La duración del ciclo semilla a semilla es un factor limitante en el proceso de obtención de variedades comerciales. El objetivo del presente trabajo fue comparar dos sistemas de aceleración de generaciones con el fin de incorporarlo a los sistemas convencionales y aumentar su eficiencia. Se evaluaron 30 plantas de las variedades Amarilla, Turf, Ilca 5115 y Zavalla 15, crecidas en cámara y distribuidas en un diseño al azar con 2 repeticiones. Se utilizó hidroponía, luz artificial con fotoperiodo de 22 horas y antigiberelina Flurprimidol. En un sistema se realizó rescate de embriones *in vitro* en medio de cultivo MS, 18 días pos-antesis (S1) mientras en el otro se realizó la cosecha anticipada de vainas 24 días pos-antesis (S2). Se evaluó altura a floración (A), días a floración (DF), días a cosecha (DC) y eficiencia (E), medida como cantidad de plantas cosechadas/cantidad de plantas sembradas. Ambos sistemas presentaron reducción en A entre 51% y 63% respecto al sistema convencional. Los DF oscilaron entre 65 y 78 días, dependiendo de la variedad para S1, mientras que para S2 entre 46 y 57 días. Para DC los días variaron entre 83 y 96 días en S1 y entre 70 y 81 días en S2. La E de S1 varió entre 49% y 79% mientras que S2 entre 51% y 95%. La prolongación del ciclo en S1 respecto a S2, se debió al crecimiento lento durante los primeros días de aclimatación, necesarios en el paso del sistema *in vitro* al *in vivo*. El sistema *in vivo* resultó ser el más factible de aplicar debido a su mejor E, su reducción de los ciclos, su menor costo y demanda de mano de obra especializada.

SPEED BREEDING EN ARVEJA *Pisum sativum* L.

Cazzola F.¹, E. Cointry¹, C. Bermejo¹. ¹Instituto Investigaciones en Ciencias Agrarias Rosario (IICAR), Santa Fe, Argentina.
cazzola.f@gmail.com

El mejoramiento de plantas es un proceso lento. Desarrollar nuevas variedades de cultivos como arveja necesita de una década o más, usando la metodología tradicional. Un sistema llamado *Speed Breeding* fue desarrollado en diferentes cultivos. Incluye el crecimiento de plantas en cámaras de cultivos o invernaderos, usando luz artificial con fotoperiodos inductivos, temperatura y humedad controlada y cosecha anticipada de granos. El objetivo del trabajo fue desarrollar un sistema de *Speed Breeding* para arveja. Se utilizó un sistema hidropónico, con fotoperiodo de 22 horas, antigiberelina Flurprimidol y cosecha anticipada de granos (24 días después de antesis). Se evaluaron diferentes variedades que fueron comparadas con los mismos materiales evaluados a campo, obteniéndose reducciones de altura dentro del 52 y 63%, días a floración entre 46 y 57 días (mientras que los mismos materiales a campo florecieron entre 91 y 96 días) y eficiencias entre el 51 y el 93%, siendo las variedades semiafilas las que presentaron un mayor valor. Luego, el mismo sistema fue evaluado sobre dos poblaciones segregantes durante dos generaciones. Obteniendo eficiencias entre 74% y 78%, días a floración entre 41 y 47 días y disminuyendo la altura de la planta entre 52% y 63%. Se evaluaron hibridaciones entre variedades. Se tuvieron resultados alentadores, permitiendo desarrollar un sistema integral de mejora incluyendo hibridación y conducción de materiales segregantes. Este sistema permitió aumentar la eficiencia de los programas significativamente, reduciendo el espacio necesario (266 plantas/m²), reduciendo considerablemente costos y labores, obteniendo 5 generaciones por año de arvejas.

CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DE UN HUERTO SEMILLERO CLONAL DE *Cedrela fissilis* MEDIANTE MARCADORES SSR

Coimbra S.A.¹, M.C. Soldati², P. Saravia³, L. Fornes³, M.V. Inza². ¹Facultad de Ciencias Exactas Químicas y Naturales, Universidad de Morón. ²INTA Instituto de Recursos Biológicos. Buenos Aires, Argentina. ³INTA EEA Famaillá. Tucumán, Argentina. silviaandreacoimbra@gmail.com

Cedrela fissilis es una especie forestal de alto valor comercial por la calidad de su madera, que tiene distribución natural en Sudamérica. Los huertos semilleros clonales (HSC) para producción de semilla genéticamente mejorada constituyen uno de los objetivos principales de los programas de domesticación y mejoramiento del INTA. Para *C. fissilis*, un HSC con 46 clones (230 ramets) de interés fenotípico se encuentra emplazado en la EEA Famaillá, Tucumán. El objetivo del trabajo fue caracterizar la variabilidad genética y tasas de endogamia (Fis) para asistir al diseño final del HSC. Para esto, se utilizaron 8 marcadores SSRs desarrollados para la especie y/o transferidos desde especies filogenéticamente cercanas. Los niveles de diversidad observados fueron elevados ($U_{He}=0,857$) y comparables con los valores de diversidad genética media de poblaciones naturales de la misma especie ($He=0,820$). Además, se identificaron 15 clones con alelos exclusivos, los cuales deberían ser incorporados de forma preferencial en el HSC para mantener los niveles de diversidad genética. Por otro lado, fueron determinados los grupos genéticos que contribuyeron al huerto a través de métodos bayesianos. Dos grupos fueron detectados, distribuidos de forma heterogénea en la totalidad de los individuos. Estos resultados constituyen una herramienta de evaluación para la toma de decisiones en el diseño y constitución del HSC de *C. fissilis* para abastecer a planes de producción sustentable y a su conservación a largo plazo.

MCTA

MUTAGÉNESIS,
CARCINOGENESIS
Y TERATOGENESIS
AMBIENTAL

EL COMPUESTO ANTITUMORAL BLEOMICINA INDUCE ELEMENTOS CROMOSÓMICOS INCOMPLETOS Y FRAGILIDAD TELOMÉRICA EN CÉLULAS HUMANAS LINFOBLASTOIDEAS

Sedelli F.^{1,2}, E. Cálcena^{1,2}, D. Castrogiovanni¹, A. Sánchez Dova¹, S. Richard^{1,2}, A. Bolzán^{1,3}. ¹IMBICE, La Plata, Buenos Aires, Argentina. ²Universidad Nacional de Quilmes, Quilmes, Buenos Aires, Argentina. ³Facultad de Ciencias Naturales y Museo, Universidad Nacional de La Plata, La Plata, Buenos Aires, Argentina.
f.sedelli@gmail.com

Los telómeros son complejos nucleoproteicos localizados en los extremos de los cromosomas eucarióticos, que están involucrados en la preservación de la integridad de los mismos. La bleomicina (BLM) es un antibiótico antitumoral de acción clastogénica conocida, cuyos efectos específicos sobre los telómeros son poco conocidos. El objetivo de este trabajo fue determinar si la BLM induce inestabilidad telomérica *in vitro* en células humanas. Se utilizó una línea celular linfoblastoidea generada a partir de un cultivo primario de linfocitos de sangre periférica inmortalizados con el virus de Epstein-Barr. Las células fueron tratadas durante 2 horas a 37 °C con concentraciones crecientes de BLM (10-200 µg/ml) y se analizaron las aberraciones cromosómicas (AC) teloméricas y no teloméricas a las 24 horas postratamiento, utilizando la técnica de Hibridación *In Situ* Fluorescente con sondas pantelomérica y pancentromérica de tipo PNA (*Peptide Nucleic Acid*). Se observó una inducción significativa de AC no teloméricas, elementos cromosómicos incompletos y duplicaciones de señales teloméricas en las células tratadas con BLM en comparación con las células no expuestas al antibiótico ($p < 0,01$). Los resultados obtenidos a partir de dos experimentos independientes indican que, en células humanas linfoblastoideas, la BLM induce inestabilidad telomérica, la cual se manifiesta a nivel cromosómico en forma de pérdida de extremos cromosómicos (produciendo cromosomas incompletos y fragmentos terminales) y fragilidad telomérica (produciendo duplicación de señales teloméricas).

EFFECTOS GENOTÓXICOS DE LA CO-SUPLEMENTACIÓN *IN VITRO* CON SULFATO DE ZINC Y DE COBRE EN LINFOCITOS DE SANGRE PERIFÉRICA HUMANA

Mantella M.¹, R.C. Gambaro², A. Seoane², G. Padula². ¹Facultad de Ciencias Naturales y Museo, Universidad Nacional de La Plata (UNLP), La Plata, Argentina. ²Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET) (CONICET-UNLP), La Plata, Argentina.
melimantella@hotmail.com

El cobre (Cu) y el zinc (Zn) son micronutrientes esenciales. La concentración plasmática Cu/Zn es uno de los parámetros asociados con la reducción de la homeostasis frente a un evento desestabilizador, cuando existen niveles insuficientes de los mismos puede disminuir la actividad de enzimas requeridas para la estabilidad genómica. Se analizó el efecto combinado de la suplementación *in vitro* con sulfato de zinc (SO₄Zn) y de cobre (SO₄Cu), en linfocitos de sangre periférica de donantes sanos. Las células fueron cultivadas durante 5 días y se realizaron 8 tratamientos: 1) control negativo; 2) control positivo (bleomicina); 3) control deficiente (medio quelado: HF12Q); 4) control de Zn (180 µg/dl SO₄Zn); 5) control de Cu (165 µg/dl SO₄Cu); 6) combinado 1 (HF12Q + 180 µg/dl SO₄Zn + 78 µg/dl SO₄Cu); 7) combinado 2 (HF12Q + 180 µg/dl SO₄Zn + 165 µg/dl SO₄Cu); 8) combinado 3 (HF12Q + 180 µg/dl SO₄Zn + 250 µg/dl SO₄Cu). Se determinó el Índice de daño (ID) a través del ensayo Cometa. Para el análisis estadístico se utilizaron ANOVA y Test de Múltiples Rangos. Se observaron frecuencias de ID significativamente aumentadas a medida que la proporción Cu/Zn se incrementó ($P < 0,001$). La combinación 1 presentó una frecuencia similar a la del control negativo, mientras que la frecuencia de la combinación 3 fue semejante a la del control positivo. En esta investigación se utilizaron las concentraciones del rango fisiológico normal establecido para niños, por ello se torna importante la revisión de dicho rango teniendo en cuenta la importancia de la interacción entre estos micronutrientes.

LA AUSENCIA DE ATAXIA- TELANGIECTASIA MUTADA (ATM) Y POLI (ADP-RIBOSA) POLIMERASA-1 (PARP-1) AUMENTAN LA SENSIBILIDAD A ETOPÓSIDO EN CÉLULAS HUMANAS

Llorens T.¹, M. Palmitelli¹, M. de Campos Nebel¹, M. González Cid¹. ¹Instituto de Medicina Experimental (IMEX), CONICET-Academia Nacional de Medicina, CABA, Buenos Aires, Argentina.
margoncid@gmail.com

Etopósido (ETO) es una droga antitumoral que induce rupturas de doble cadena (RDC) y se asocia al desarrollo de neoplasias secundarias. Las mutaciones en ATM y la vía alterna de reparación de RDC dependiente de PARP-1 estimulan rearrreglos cromosómicos y tumorigénesis. Se evaluó el rol de ATM y PARP-1 en provocar la muerte de células HeLa tratadas con ETO. Las células silenciadas en PARP-1 indujeron la activación espontánea de pSer1981ATM en relación a su control, NS (no-silenciadas) ($p < 0,0001$). El ciclo de células silenciadas en ATM (ATMkd) en presencia del inhibidor de PARP-1 (BYK204165, 10 μ M) se analizó a las 24, 48 y 72 horas postratamiento con ETO 2 μ g/ml por citometría de flujo. ETO generó una acumulación en G2/M del ~60% en ATMkd, alcanzando un ~70% en BYK204165+ETO ($p = 0,001$); siendo en NS del 20% con o sin el inhibidor. Se examinó el daño cromosómico persistente a los 6 días. El 55% de las células ATMkd mostraron aberraciones cromosómicas (rupturas cromosómicas y dicéntricos) postratamiento con BYK204165+ETO en comparación al 18% en NS igualmente tratadas. La sobrevida de células ATMkd frente a dosis crecientes de ETO (0,05-1 μ g/ml) se examinó mediante el ensayo clonogénico a los 14 días. Se observó que, en presencia de BYK204165, las células ATMkd son hipersensibles a ETO en relación a NS ($p < 0,01$). Así, la ausencia de ATM junto a la inhibición de PARP-1 condujo a una incrementada inestabilidad genómica y posterior muerte de células expuestas a ETO. Esto permitiría desarrollar regímenes terapéuticos combinados para actuar sobre determinados tumores sin dañar a las células normales.

BAG

**Journal of Basic
& Applied Genetics**