

(Formerly MENDELIANA)



October 2023  
Volume XXXIV  
Issue 1 (suppl.)  
E-ISSN: 1852-6233

# 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](http://www.sag.org.ar/jbag)  
Buenos Aires, Argentina





# BAG

## Journal of Basic & Applied Genetics

V. XXXIV - No. 1 (suppl.)

October 2023

Included in:



Cited by:



BAG - Journal of Basic and Applied Genetics

Not yet assigned quartile

SJR 2021



# Editorial Board

## Comité Editorial

### Editor General:

#### Dra. Elsa L. Camadro

Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata. Balcarce, Argentina  
bag.editor@sag.org.ar

### Editores Asociados:

#### Citogenética Animal y Citogenética Vegetal

#### Dra. Liliana Mola

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

#### Dra. Mariel Schneider

Dep. de Ciências Biológicas, Universidade Federal de São Paulo. São Paulo, Brasil  
maricb@rc.unesp.br

#### Citogenética Vegetal

#### Dr. Julio R. Daviña

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

#### Genética de Poblaciones y Evolución

#### Dra. Mariana Pires de Campos Telles

Dep. de Genética, Laboratório de Genética & Biodiversidade, Escola de Ciências Médicas e Vida, Pontifícia Universidade Católica de Goiás e Universidade Federal de Goiás. Goiás, Brasil  
tellsmpc@gmail.com

#### Dra. María Isabel Remis

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

#### Dr. Juan César Vilardi

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

#### Genética Humana, Genética Médica, y Citogenética

#### Dra. María Inés Echeverría

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

#### Genética Humana

#### Dr. Carlos Bacino

Dept. of Molecular and Human Genetics, Baylor College of Medicine. Texas, USA  
cbacino@bcm.edu

#### Genética Médica

#### Dr. José Arturo Prada Oliveira

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

#### Genética Médica y Molecular

#### Dr. Bernardo Bertoni Jara

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

#### Dra. Mev Domínguez Valentín

Oslo University Hospital. Oslo, Norway  
mev.dominguez.valentin@rr-research.no

#### Genética Molecular Animal

#### Dr. Guillermo Giovambattista

Instituto de Genética Veterinaria, Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata, y 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. Hurlingham, Argentina  
acevedo.alberto@inta.gov.ar

#### Dr. Andrés Zambelli

Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata, y Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. 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

#### Dr. Gustavo Rodríguez Reynoso

Universidad Agraria La Molina, y Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología. Lima, Perú  
gustavogr@lamolina.edu.pe

#### 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, y Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. Mendoza, Argentina  
rmasuelli@fca.uncu.edu.ar

#### Dr. Rodomiro Ortiz

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

#### Dra. Mónica Poverene

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

#### Dr. Pedro Rimieri

Profesional asociado y asesor científico-técnico. INTA, Pergamino. Buenos Aires, Argentina  
primieri730@gmail.com

#### Genética de Microorganismos

#### Dra. Mariel Sanso

Facultad de Ciencias. Veterinarias, Universidad Nacional del Centro de la Provincia de Buenos Aires. Tandil, Argentina  
msanso@vet.unicen.edu.ar

#### Mutagénesis

#### Dr. Alejandro D. Bolzán

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

#### Consultor Estadístico

#### Dr. David Almorza

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

# Comité Científico

## 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

### **Lic. Mauro Salerno**

maurosalerano92@gmail.com

## Corrección de estilo

### **Dra. Gabriela Leofanti**

gabrielaleofanti@gmail.com

## Comité de colaboradores

### **Dra. María Mercedes Ibañez**

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

### **Dr. Daniel Maizon**

Estación Experimental Agropecuaria  
"Guillermo Covas", Instituto Nacional de  
Tecnología Agropecuaria, y Universidad  
Nacional de La Pampa. Anguil, La  
Pampa, Argentina  
maizon.daniel@inta.gob.ar

### **Dra. María Andrea Tomas**

Estación Experimental Agropecuaria  
Rafaela, Instituto Nacional de  
Tecnología Agropecuaria; Consejo  
Nacional de Investigaciones Científicas  
y Técnicas; Universidad Nacional de  
Rafaela. Rafaela, Santa Fe, Argentina  
tomas.maria@inta.gob.ar

## Imágen de tapa:

Planta de maní, *Arachis hypogaea L.*,  
arrancada e invertida para el secado  
de los frutos.

DRS-MANIAGRO

### **Dra. Silvia Ávila**

Hospital Provincial de Neuquén, Facultad de  
Ciencias Médicas, Universidad Nacional del  
Comahue.

### **Dr. Ezequiel Bossio**

INTA. Instituto de Genética-IGEAF, Hurlingham.

### **Dra. Gabriela Breccia**

Instituto de Investigaciones en Ciencias  
Agrarias de Rosario (IICAR-CONICET-UNR),  
Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad  
Nacional de Rosario.

### **Dr. Vladimir Cambiasso**

Instituto de Investigaciones en Ciencias  
Agrarias de Rosario (IICAR-CONICET-UNR),  
Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad  
Nacional de Rosario.

### **Dr. Nicolás Cara**

Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad  
Nacional de Cuyo, Mendoza.

### **Dra. Graciela del Rey**

Centro de Investigaciones Endocrinológicas  
"Dr César Bergadá" (CEDIE), CONICET, FEI, Div  
Endocrinología, Hospital de Niños "Ricardo  
Gutiérrez".

### **Dra. Marina Díaz**

Departamento de Biología, Bioquímica y  
Farmacia, Universidad Nacional del Sur.  
CERZOS-CONICET, Bahía Blanca, Buenos Aires.

### **Dra. Valeria Etchart**

Instituto de Genética - CYCVyA - INTA, Buenos  
Aires.

### **Dra. María Victoria García**

Laboratorio de Genética de Poblaciones  
y del Paisaje, Departamento de Genética,  
Universidad Nacional de Misiones. Instituto de  
Biología Subtropical-Nodo Posadas, CONICET.

### **Dra. Florencia Giliberto**

Facultad de Farmacia y Bioquímica,  
Universidad de Buenos Aires.

### **Ing. Agr. MSc. Ezequiel Grassi**

Facultad de Agronomía y Veterinaria,  
Universidad Nacional de Río Cuarto, INIAB  
(CONICET-UNRC), Córdoba.

### **Dra. Silvina Juchniuk**

Centro Materno Infantil, Hospital Zonal Trelew,  
Chubut.

### **Dr. Daniel Maizón**

EEA Anguil - INTA, La Pampa.

### **Med. Alejandra Mampel**

Instituto de Genética, Hospital Universitario, UN  
de Cuyo, Mendoza.

### **Dra. Cecilia Montes**

División Genética Médica, Hospital de Niños de  
la Santísima Trinidad de Córdoba.

### **Dra. Ana Ochogavía**

Instituto de Investigaciones en Ciencias  
Agrarias de Rosario (IICAR-CONICET-UNR)

### **Dra. Gisela Padula**

IGEVET (CONICET-UNLP), Fac. Cs. Veterinarias,  
UNLP; Facultad de Ciencias Naturales y Museo,  
UNLP.

### **Dra. Francisca Perera**

Instituto de Tecnología Agroindustrial del  
Noroeste Argentino (ITANOA), Estación  
Experimental Agroindustrial Obispo Colombres  
(EEAOC), Tucumán; CONICET, CCT NOA Sur, Las  
Talitas, Tucumán.

### **Dra. Susana Pistorale**

Departamento de Ciencias Básicas,  
Universidad Nacional de Luján, Buenos  
Aires; Departamento de Ciencias Básicas  
y Experimentales, Universidad Nacional del  
Noroeste de la Provincia de Buenos Aires,  
Pergamino, Buenos Aires.

### **Dr. Mario Poli**

INTA-CYCVyA. Instituto de Genética "Ewald  
Favret", Buenos Aires.

### **Dra. Mónica Poverene**

Departamento de Agronomía, Universidad  
Nacional del Sur, Bahía Blanca.

### **Dra. María Ana Redal**

Laboratorio de Diagnóstico Molecular, División  
Genética, Facultad de Medicina, Hospital de  
Clínicas José de San Martín; Departamento de  
Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos  
Aires.

### **Dra. Norma Rossi**

Fundación para el Progreso de la Medicina,  
Córdoba.

### **Dra. Viviana G. Solís Neffa**

Instituto de Botánica del Nordeste (UNNE-  
CONICET), FACENA - Universidad Nacional del  
Nordeste.

### **Dra. María Silvia Tacaliti**

Facultad de Ciencias Agrarias y Forestales,  
Universidad Nacional de La Plata, CISAy,  
Buenos Aires.

## Comisión organizadora local

---

Presidente:

**Mercedes Ibañez**

Vicepresidente 1°:

**Natalia Bonamico**

Vicepresidente 2°:

**Ernesto Castillo**

Secretario General:

**Hernán di Santo**

**Lucas Aguirre**

**Ezequiel Grassi**

**María Fiamma Grossi Vanacore**

**Natalia Marcellino**

**Romina Meneguzzi**

**Claudia Mójica**

**Ezequiel Rossi**

**Matías Rovere**

**Marcos Ruiz**

**Patricia Wittouck**

## Comisión Directiva 2021-2023

---

Presidente:

**Dra. Viviana G. Solís Neffa**

Vicepresidente 1°:

**Ing. Agr. Pedro Rimieri**

Vicepresidente 2°:

**Med. Alejandra Mampel**

Secretario:

**Dr. Ezequiel Bossio**

Tesorera:

**Dra. María Silvia Tacalitti**

Vocal 1°:

**Ing. Agr. MSc. Ezequiel Grassi**

Vocal 2°:

**Dra. Gabriela Breccia**

Vocal 3°:

**Dra. Florencia Giliberto**

Vocal suplente 1°:

**Dr. Pablo G. Mele**

Vocal suplente 2°:

**Bioq. Fernanda S. Jalil**

Comisión Revisora de cuentas:

**Titulares: Dra. M. Soledad Ureta y Dra. Andrea Tomas**

**Suplentes: Dra. Natalia Bonamico y Dra. María Elena Fernández**

## Consejo Asesor 2021-2023

---

REGIÓN CIUDAD AUTÓNOMA DE BUENOS AIRES Y  
PROVINCIA DE BUENOS AIRES

**Ing. Agr. Carlos Mezzadra**

INTA Balcarce

**Dr. Juan César Vilardi**

EGYE-UBA

**Dra. Mónica Poverene**

UNS

**Dr. Enrique Curt Gadow**

CEMIC

REGIÓN LITORAL

**Dra. Liliana A Picardi**

Fac Cs Agrarias, UNR

**Dra. María Inés Oyarzabal**

Fac. Cs. Veterinarias, UNR, Santa Fe

REGIÓN NORESTE

**Dr. Alberto Fenocchio**

UNaM

REGIÓN NOROESTE

**Dr. José Dipierri**

Inst. Biología de la Altura, UNJ

REGIÓN CENTRO

**Dra. Norma Teresa Rossi**

REGIÓN CUYO

**Dra. Norma Magnelli**

Fac. Cs. Médicas. UNCU

**Dr. Ricardo Masuelli**

Universidad Nacional de Cuyo

REGIÓN LA PAMPA Y PATAGONIA

**Dr. Leonardo Gallo**

Unidad de Genética Forestal. INTA Bariloche

# LI Congreso Argentino de Genética

1 al 4 de octubre de 2023 ★ Río Cuarto, Córdoba



**“El secreto de la vida...”**

La estructura del ADN, a 70 años de su publicación

Organizadores



**SAG**

Sociedad  
Argentina  
de Genética

Subsidios otorgados:



Patrocinios:




Declarada de Interés por:





## Contenidos

11	<b>CONFERENCIAS</b>	
17	<b>SIMPOSIOS</b>	
53	<b>ESPACIO JOVEN</b>	
59	<b>FORO</b>	
65	<b>CURSOS PRE-CONGRESO</b>	
71	<b>COMUNICACIONES LIBRES</b>	
71	<b>CA. CITOGENÉTICA ANIMAL</b>	
77	<b>CH. CITOGENÉTICA HUMANA</b>	
83	<b>CV. CITOGENÉTICA VEGETAL</b>	
89	<b>FG. FARMACOGENÉTICA</b>	
95	<b>GMO. GENÉTICA DE MICROORGANISMOS</b>	
101	<b>GPE. GENÉTICA DE POBLACIONES Y EVOLUCIÓN</b>	
117	<b>GH. GENÉTICA HUMANA</b>	
123	<b>GM. GENÉTICA MÉDICA</b>	
137	<b>GV. GENÉTICA VEGETAL</b>	
149	<b>GEDU. GENÉTICA Y EDUCACIÓN</b>	
155	<b>GMA. GENÉTICA Y MEJORAMIENTO ANIMAL</b>	
161	<b>GGM. GENÓMICA Y GENÉTICA MOLECULAR</b>	
177	<b>MV. MEJORAMIENTO VEGETAL</b>	
195	<b>MCTA. MUTAGÉNESIS, CARCINOGENÉESIS Y TERATOGENÉESIS AMBIENTAL</b>	



**CONFERENCIAS**

CONFERENCES



**CONFERENCIA Dr. Francisco Sáez****ALTERACIONES CROMOSÓMICAS ESTRUCTURALES: NEO-SISTEMAS DE DETERMINACIÓN DEL SEXO Y ALGO MÁS**

Mola L.M.<sup>1,2</sup> <sup>1</sup>Laboratorio de Citogenética y Evolución, Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales (FCEN), UBA, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires (IEGEB), CONICET-UBA, Argentina. E-mail: lilimola@yahoo.com.ar

Las alteraciones estructurales, tanto entre autosomas (A) como entre A y cromosomas sexuales (CS), son desencadenantes de la especiación cromosómica. La heterocigosis cromosómica conduce a problemas meióticos y gametos aneuploides; el establecimiento en las poblaciones de las heterocigosis A-CS son más frecuentes que las A-A, debido a que ocasionan menor frecuencia de irregularidades meióticas. A partir de un sistema de CS ancestral XX/XY o ZW/ZZ (s/u) se han originado sistemas derivados por pérdida del cromosoma Y o W. Además, fragmentaciones o fusiones cromosómicas, o translocaciones recíprocas originan sistemas de cromosomas sexuales múltiples. Las inversiones y las inserciones también han estado implicadas en la evolución de los neo-CS. El estudio del apareamiento de los neo-cromosomas sexuales en meiosis es crucial para establecer el tipo de rearrreglo cromosómico implicado en su origen. Este análisis se complementa con estudios de hibridación *in situ* fluorescente de los CS para determinar, con mayor precisión, el tipo de rearrreglo implicado. En los grupos en los que el sistema de cromosomas sexuales original es XX/XO, las fusiones con A originan neo-cromosomas sexuales que forman un bivalente sexual heteromórfico. Este sistema ha sido muy estudiado en ortópteros, aunque también se han analizado casos muy particulares en odonatos y heterópteros. Otra situación diferente se presenta en escorpiones bítidos, donde la presencia de multivalentes en machos y bivalentes en hembras estaría asociada con la existencia de CS crípticos, siendo el macho el sexo heterogamético.

**CONFERENCIA Dr. Ewald A. Favret****EL LARGO Y SINUOSO CAMINO DE LOS MARCADORES EN GANADERÍA. CRONOLOGÍA EN EL INSTITUTO DE GENÉTICA "EWALD FAVRET"**

Poli M.A. Instituto de Genética "Ewald Favret", CYCVyA, INTA, Buenos Aires, Argentina. E-mail: poli.mario@inta.gob.ar

Los primeros marcadores "genéticos/moleculares" usados a nivel mundial en ganadería fueron los grupos sanguíneos y los polimorfismos proteicos, y su aplicación fue para estudios de filiación. En el Instituto de Genética, hacia fines de la década de 1980, se trabajó con las proteínas de la leche y la estructura genética en poblaciones de bovinos, y a principios de la década de 1990, se comenzó con el diagnóstico a nivel del ADN de dos defectos hereditarios en bovinos lecheros. El desarrollo de los marcadores tipo microsatélites en conjunto con la disponibilidad de ADN en estructuras familiares numerosas, permitieron a mediados de la década de 1990, la construcción de mapas genéticos y la consecuente búsqueda de QTLs asociados a rasgos productivos, en particular en bovinos, ovinos y caprinos. Hacia fines de la década de 2000 se comienzan a usar los marcadores tipo SNP en diseños de medios hermanos en bovinos lecheros, en caprinos de Angora y Criollos y en ovinos Corriedale. La disponibilidad comercial de los arreglos de SNPs y nuevas técnicas de secuenciación alentaron el estudio de nuevos rasgos fenotípicos, en particular los de resistencia/susceptibilidad a enfermedades. Los resultados de los GWAS y estudios postgenómicos conducirán hacia nuevos diseños para determinar la expresión de los genes involucrados. En rumiantes los marcadores se utilizan principalmente en las evaluaciones genéticas, en la caracterización de los recursos genéticos y en el diagnóstico de defectos hereditarios, sin embargo, su potencial utilización se ve acotada por el escaso número de rasgos fenotípicos precisos y bases de datos organizadas.

## **DIVERSIDAD DEL GENOMA HUMANO: EN LA SALUD Y LA ENFERMEDAD**

Comas D. Universitat Pompeu Fabra, Barcelona, España. E-mail: david.comas@upf.edu

La disponibilidad de datos genómicos de distintos grupos poblacionales humanos nos está permitiendo la reconstrucción de nuestra historia demográfica, de los retos adaptativos que hemos sufrido los humanos y de los factores genéticos de susceptibilidad actuales a ciertas enfermedades. De todos modos, a pesar del incremento exponencial de genomas completos disponibles en la última década, existe un sesgo poblacional que condiciona la representatividad de la diversidad genética humana. Más del 80% de los datos genómicos actuales provienen de poblaciones de origen europeo, siendo el resto de los grupos humanos ignorados en la mayoría de estudios. Este hecho dificulta la construcción completa de un mapa de variantes a nivel humano, incluidas aquellas que son responsables de caracteres complejos y de riesgo a enfermedades. En este sentido, nuestra comprensión de la enfermedad genética en nuestra especie no será completa hasta que no entendamos la diversidad poblacional en distintos grupos humanos.

---

## **DESARROLLO DE HABILIDADES BLANDAS EN LA FORMACIÓN DEL GENETISTA: ¿CÓMO FOMENTAR LA EMPLEABILIDAD?**

Larangeira A. Universidad Argentina de la Empresa (UADE), Buenos Aires, Argentina. E-mail: andrealarangeira@gmail.com

En un mundo cada vez más influenciado por el desarrollo de la tecnología y la inteligencia artificial, empiezan a cobrar relevancia ciertos conocimientos y habilidades que en las formaciones académicas científicas solían quedar relegadas. Hoy la tecnología permite la automatización de tareas y el análisis de datos a gran escala, sin embargo, son las habilidades blandas las que permiten a los profesionales aprovechar al máximo las herramientas y agregar valor. Estas habilidades, también conocidas como “habilidades interpersonales”, son aquellas que se centran en la comunicación efectiva, el trabajo en equipo, la adaptabilidad y el liderazgo; fundamentales para que los profesionales puedan colaborar eficazmente con sus colegas, comunicar de manera clara y liderar equipos. En el campo de la genética, el desarrollo de las habilidades blandas se vuelve cada vez más relevante para asegurar una formación completa y una sólida empleabilidad, es decir, su capacidad para encontrar y conservar un trabajo, crecer y adaptarse a lo largo de la vida profesional. Por lo tanto, en un contexto en el que la ciencia está avanzando a un ritmo acelerado, los genetistas deben ser capaces de adaptarse a los cambios y desarrollar ventajas que les permitan destacarse y, para ello, resulta necesario que las instituciones académicas y los formadores promuevan activamente el desarrollo de estas habilidades y conocimientos.

---

## **LA HIBRIDACIÓN COMO MECANISMO DE EVOLUCIÓN DE LAS MALEZAS**

Presotto A. Centro de Recursos Naturales Renovables de la Zona Semiárida (CERZOS), Departamento de Agronomía, Universidad Nacional del Sur (UNS) – CONICET, Buenos Aires, Argentina. E-mail: apresotto@uns.edu.ar

Las malezas agrícolas han evolucionado a través del tiempo mediante diferentes mecanismos como: selección sobre la variabilidad de la especie, hibridación con especies domesticadas (exo-feralidad) y de-domesticación de cultivos (endo-feralidad). Nuestro grupo de investigación trabaja en estos dos últimos mecanismos desde hace más de 20 años utilizando como modelos, el complejo girasol-girasol silvestre, el complejo colza-nabo, el complejo rabano-nabón y, recientemente, el complejo arroz-arroz maleza. En esta conferencia se presentan los

avances más recientes del equipo de trabajo sobre cómo la hibridación contemporánea entre especies silvestres o malezas y el cultivo, sumado a condiciones favorables del agro-ecosistema (e.g., amplia utilización de un mismo agente de selección, movimiento de semillas por maquinarias agrícolas), ha mediado la evolución de nuevos biotipos maleza en Argentina.

## PREDICCIÓN GENÓMICA CON DOMINANCIA Y EPISTASIS

Vitezica Z.G.<sup>1</sup>, D. González Diéguez<sup>2</sup>, L. Varona<sup>3</sup>, M.A. Toro<sup>4</sup>, A. Legarra<sup>5</sup>. <sup>1</sup>L'Institut National de Recherche pour l'Agriculture, l'Alimentation et l'Environnement (INRAE), INP, UMR 1388 GenPhySE, Castanet-Tolosan, Francia; <sup>2</sup>International Maize and Wheat Improvement Center (CIMMYT), Texcoco, México; <sup>3</sup>Universidad de Zaragoza & Instituto Agroalimentario de Aragón (IA2), Zaragoza, España; <sup>4</sup>Universidad Politécnica de Madrid, ETS Ingenieros Agrónomos, Madrid, España; <sup>5</sup>Council on Dairy Cattle Breeding (CDCB), Bowie, Maryland, USA. E-mail: zulma.vitezica@toulouse-inp.fr

Presentamos una revisión de los métodos para incorporar efectos genéticos no aditivos (dominancia y epistasia) en modelos genómicos, y sus posibles aplicaciones en la predicción del mérito genético en animales y plantas. Según la teoría de la genética cuantitativa, los valores genéticos aditivos de los individuos vienen definidos por los efectos de sustitución, que incluyen los efectos biológicos aditivos y (parte de) los dominantes y epistáticos de los genes. Los modelos de evaluación genómica pueden estimar explícitamente los efectos SNP aditivos, dominantes y epistáticos; o pueden utilizar matrices de relaciones genómicas entre individuos. Describimos matrices genómicas de relaciones de desviaciones dominantes y epistáticas entre individuos. Estas matrices, definidas de forma que los efectos sean mutuamente ortogonales, se utilizan en modelos mixtos para evaluaciones genómicas y para estimar varianzas en las poblaciones. En cultivos híbridos, mostraremos que con SNP, es posible particionar la aptitud combinatoria específica en desviaciones de dominancia y epistasia entre grupos; y particionar la aptitud combinatoria general en efectos aditivos y efectos epistáticos dentro de grupos. Los modelos genómicos con efectos no aditivos requieren la inclusión de la depresión por consanguinidad genómica (o, equivalentemente, heterosis genómica), como una covariable. Ignorar esta covariable sesga las evaluaciones y sobreestima la varianza de dominancia. Los distintos métodos se ilustran con datos simulados y reales en cerdos, vacas y maíz.

## LAS IMPLICANCIAS MÉDICAS, ÉTICAS, LEGALES Y SOCIALES DE COMPARTIR DATOS GENÓMICOS RELACIONADOS CON LA SALUD

Moya G.<sup>1,2,3</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio GENOS, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Bioética, Facultad de Ciencias Médicas, Pontificia Universidad Católica Argentina, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Instituto de Bioética, Universidad Católica Santo Toribio de Mogrovejo USAT, Perú. E-mail: graciela.moya@uca.edu.ar; moya@genos.com.ar

Los datos genómicos, especialmente los relacionados con la salud, son datos extremadamente sensibles y personalísimos, por lo que requieren una protección especial. Pero también son datos de alto valor para las personas y los profesionales de la salud en el cuidado de las personas, por lo que compartirlos tiene alto valor para los investigadores, las autoridades de salud pública, los gobiernos, los desarrolladores de fármacos y diferentes tipos de industrias. Por lo tanto, es necesario encontrar un equilibrio entre la protección y liberación de estos datos, tanto para uso primario como secundario. Este equilibrio requiere garantizar el control de los datos por el paciente, el cuidado de la privacidad y confidencialidad, la interoperabilidad de los sistemas informáticos para dar mejor uso a estos datos, la diversidad de las bases de datos con inclusión de las poblaciones minoritarias, la protección de los datos en su uso secundario, tanto para la investigación como para el diseño de políticas públicas. Todas estas situaciones requieren regulaciones locales, regionales, e internacionales centradas en el cuidado de las personas, la protección de sus derechos y bienestar.

## SISTEMAS REPRODUCTIVOS EN *Paspalum*: RELEVANCIA EN COLECTA Y CONSERVACIÓN DE GERMOPLASMA, MÉTODOS DE MEJORAMIENTO Y LIBERACIÓN Y ADOPCIÓN DE CULTIVARES

Acuña C.A.<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE), UNNE-CONICET, Corrientes, Argentina; <sup>2</sup>Facultad de Ciencias Agrarias, UNNE, Corrientes, Argentina. E-mail: caalac77@gmail.com

El objetivo de esta presentación es analizar y describir el impacto que tiene el modo de reproducción en el género *Paspalum* (Poaceae) sobre la conservación de germoplasma, el mejoramiento genético y la comercialización de cultivares. La colección y conservación de germoplasma debería ser repensada considerando la nueva información disponible relacionada a cómo la diversidad se encuentra distribuida en la naturaleza y cómo ésta puede ser transferida entre el germoplasma sexual y el apomíctico usando métodos nuevos de mejoramiento genético. Un inventario de las especies y accesiones conservadas a nivel global es discutido en relación a los principales bancos de germoplasma. Debido a la importancia de la apomixis en *Paspalum*, diferentes técnicas de mejoramiento han sido utilizadas y probadas. El conocimiento en relación a la herencia de la apomixis, su expresividad variable y el desarrollo de métodos para su detección temprana, han ayudado a mejorar la eficiencia de los métodos de mejora. Nuevas técnicas de mejoramiento están siendo desarrolladas y serán descritas en relación a sus ventajas y limitaciones. Finalmente, el impacto del modo de reproducción sobre la adopción de cultivares será discutido.

---

## ENFERMEDAD DE POMPE: UNA MOMIA, UN DIAGNÓSTICO, UN VENENO Y LAS VARIANTES QUE NO SON... ¿NADA ES LO QUE PARECE?

Giliberto F.<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Distrofinopatías, Cátedra de Genética, Facultad de Farmacia y Bioquímica, UBA, CABA, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Inmunología, Genética y Metabolismo (INIGEM), UBA-CONICET, CABA, Argentina. E-mail: gilbertoflor@gmail.com

Una momia con más de 700 años de historia, la muerte de un mecenas del Dante, restos de *Digitalis purpurea* y dos variantes en el gen *GAA*... Entre intrigas históricas y lo que nos cuentan los genes... ¿Un homicidio o el primer caso de Pompe tardío? La enfermedad de Pompe es un trastorno autosómico recesivo causado por alteraciones en el gen *GAA*, que codifica la enzima alfa-glucosidasa ácida. Se caracteriza por acumulación de glucógeno en múltiples tejidos, con predilección por músculo y corazón. Su prevalencia se estima en 1:40.000 individuos. Puede iniciar entre la infancia y la adultez tardía. Debido a la severidad variable, su baja frecuencia y el solapamiento de síntomas con otras enfermedades, el diagnóstico puede demorar años. La medición de la actividad de alfa-glucosidasa en gotas de sangre ha sido el método principal para detectar la enfermedad de Pompe, pero se ha observado un cambio de paradigma en los últimos años con la tecnología de NGS. La confirmación del diagnóstico exige la identificación de dos variantes patogénicas en *GAA*. Con el fin de disminuir la subjetividad en la clasificación de las variantes, se han desarrollado guías internacionales que determinan el puntaje que recibe cada una de las evidencias recolectadas. En Pompe existen variantes que hasta el día de hoy generan desafíos a la hora de su interpretación, son los conocidos alelos de pseudodeficiencia. Se utilizará un caso polémico para demostrar la importancia de la correcta clasificación de las variantes a fin de evitar diagnósticos equívocos y el sometimiento de pacientes a tratamientos inadecuados.



**SIMPOSIOS**

SYMPOSIA



## **BIOINFORMÁTICA Y GENÓMICA EN MEDICINA DE PRECISIÓN: PRESENTE Y DESAFÍOS EN ARGENTINA**

Coordinador: Fernández E.A. CCT CONICET-Córdoba, Argentina. E-mail: [elmer.fernandez@unc.edu.ar](mailto:elmer.fernandez@unc.edu.ar)

---

## **BIOINFORMÁTICA Y GENÓMICA EN MEDICINA DE PRECISIÓN: PRESENTE Y DESAFÍOS EN ARGENTINA Y EN LA REGIÓN**

Fernández E.A. Centro Científico Tecnológico CONICET - Córdoba, Argentina. E-mail: [elmer.fernandez@unc.edu.ar](mailto:elmer.fernandez@unc.edu.ar)

La bioinformática y la genómica son disciplinas que han revolucionado la forma en que se estudia la biología y la medicina. Estas áreas de conocimiento han permitido un gran avance en la medicina de precisión, una práctica que tiene como objetivo personalizar el tratamiento médico a cada paciente de forma específica, basada en sus características genéticas y moleculares únicas. En Argentina, la medicina de precisión se ha convertido en un tema de interés creciente en los últimos años, y su uso en la práctica clínica está comenzando a ser implementado en diversos campos de la medicina, como la oncología, la neurología, y las enfermedades hereditarias. La aplicación de la bioinformática y la genómica en la medicina de precisión puede ayudar a prevenir, diagnosticar y tratar enfermedades de manera más efectiva y precisa, mejorando la calidad de vida de los pacientes, y a acortar los tiempos en el diagnóstico preciso de las enfermedades hereditarias. En esta charla se presentarán los desafíos bioinformáticos que implica, las fuentes de datos y su potencialidad en el diagnóstico, como también los principales desafíos en su aplicación como su potencialidad en mejorar la calidad de la atención de los pacientes.

---

## **MEDICINA DE PRECISIÓN GENÓMICA EN ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS DEL ADULTO**

Surace E. Instituto de Neurociencias (INEU), Fleni-CONICET, CABA, Argentina. E-mail: [esurace@fieni.org.ar](mailto:esurace@fieni.org.ar)

El avance en tecnologías de secuenciación masiva del ADN ha permitido el diagnóstico y caracterización molecular de distintos fenotipos. En el campo de las enfermedades neurodegenerativas del adulto, se han desarrollado varios ensayos clínicos basados en el conocimiento del genotipo y las vías moleculares involucradas. En esta charla abordaremos aspectos genético-moleculares en enfermedad de Alzheimer y demencia frontotemporal como ejemplos en los que la medicina de precisión comienza a ser una realidad tangible.

---

## **DESÓRDENES PLAQUETARIOS HEREDITARIOS: DEL GEN A LA CLÍNICA Y DE LA CLÍNICA AL GEN**

Glombotsky A. Instituto de Investigaciones Médicas A. Lanari (IDIM), UBA-CONICET, CABA, Argentina. E-mail: [anaglem@gmail.com](mailto:anaglem@gmail.com)

Los desórdenes plaquetarios hereditarios (DPH) comprenden un grupo amplio y heterogéneo de desórdenes raros causados por variantes germinales en genes que codifican para proteínas que tienen un rol clave en la producción,

función y/o en el *clearance* plaquetario. Se caracterizan por presentar disminución en el recuento de plaquetas (trombocitopenia) y pueden estar acompañados o no, de defectos en la función plaquetaria. Si bien se consideran trastornos raros, probablemente su prevalencia se encuentra subestimada dada la baja sospecha clínica en algunos casos. El diagnóstico preciso que permita identificar el gen causal de estos desórdenes poco frecuentes es fundamental para guiar el seguimiento clínico personalizado, brindar el tratamiento adecuado, favorecer la detección temprana de complicaciones clínicas adicionales que pueden ser más graves que la trombocitopenia en sí, y posibilitar el asesoramiento genético al paciente y sus familias. Dada la heterogeneidad de estos desórdenes, su diagnóstico constituye un verdadero desafío. Herramientas como la secuenciación masiva de genes (NGS) permiten el estudio simultáneo de múltiples genes representando un gran paso en el diagnóstico de estos desórdenes. El conocimiento de los genes afectados permite profundizar sobre las distintas entidades y en un futuro, podría favorecer la aplicación de terapia génica. Por otro lado, dado que aún se desconoce la anomalía genética subyacente en un número importante de pacientes, el hallazgo de nuevos genes causales contribuirá a un mayor conocimiento de la biología plaquetaria.

---

## AVANCES EN EL MEJORAMIENTO GENÉTICO DE ALFALFA (*Medicago sativa* L.)

Coordinadora: Tomás M.A. Instituto de Investigación de la Cadena Láctea (IdiCaL), INTA-CONICET, Santa Fe, Argentina. E-mail: tomas.maria@inta.gob.ar

La alfalfa (*Medicago sativa* L.) es una leguminosa forrajera muy utilizada a nivel mundial. La mayoría de los cultivares comerciales han sido obtenidos mediante selección fenotípica recurrente y cruzamientos complementarios, aunque en los últimos años se han presentado alternativas que incorporan mejoramiento molecular a través de selección asistida, transgénesis y, más recientemente, edición génica. En Argentina, desde el ámbito público, el INTA lleva adelante un programa de mejoramiento de alfalfa cuyos principales objetivos se centran en la alta producción y persistencia de forraje, adaptación y resistencia a plagas y enfermedades y más recientemente se han incorporado líneas de trabajo que apuntan a aumentar la tolerancia a salinidad y la hipoxia por anegamiento. El Dr. Odorizzi es el responsable por parte del INTA de convenios de vinculación tecnológica con empresas privadas encargadas de la multiplicación y comercialización de las semillas que permiten la articulación público-privada. Otros investigadores de INTA trabajan en formas de mejoramiento molecular. La Dra. Soto compartirá los avances alcanzados mediante la tecnología de edición génica CRISPR/Cas9 para el mejoramiento en diversos caracteres (tolerancia a factores de estrés abiótico, capacidad de fijación biológica de nitrógeno, resistencia a herbicidas, control de la floración y calidad del forraje). Finalmente, el Dr. Ríos, de la Universidad de Florida, USA, explicará cómo la implementación de las -ómicas en el mejoramiento puede aumentar el progreso genético para caracteres complejos en alfalfa.

---

## ALFALFA: ENFOQUES DEL PROGRAMA DE MEJORAMIENTO GENÉTICO DEL INTA Y RECURSOS GENÉTICOS

Odorizzi A. EEA INTA Manfredi, Córdoba, Argentina. E-mail: odorizzi.ariel@inta.gob.ar

Argentina es uno de los principales productores de alfalfa (*Medicago sativa* L.) a nivel mundial debido a sus condiciones ambientales favorables. El país cuenta con programas de mejoramiento activos y acceso a tecnología actualizada. Los objetivos se centran en alta producción y persistencia de forraje, adaptación y resistencia a plagas y enfermedades. También se busca mejorar la tolerancia a estreses abióticos como la salinidad, sequía y anegamiento en articulación con las EEAs de Santiago del Estero y Rafaela. El INTA, a través de convenios de vinculación tecnológica con empresas privadas encargadas de la multiplicación y comercialización de las semillas, desarrolla nuevas variedades de alfalfa para potenciar la rentabilidad del cultivo. Se utilizan métodos de mejoramiento convencionales como selección fenotípica recurrente y cruzamientos complementarios. Se busca una adecuada variabilidad genética y se accede a fuentes de germoplasma a través de bancos activos, colecciones núcleos y campos de productores bajo corte o pastoreo o ensayos INTA. Se realizan selecciones a campo y pruebas de resistencia mediante protocolos establecidos por la NAAIC en condiciones controladas y semi-controladas. Se obtiene la semilla de poblaciones sintéticas experimentales y se evalúa el rendimiento y persistencia en diferentes localidades. Las poblaciones con buen desempeño se registran como nuevas variedades. Articulando con el Instituto de Agrobiotecnología y Biología Molecular (IABM) de INTA Castelar se exploran técnicas biotecnológicas como la transgénesis y la edición genética para mejorar características importantes de la alfalfa.

## **AVANCES EN EL MEJORAMIENTO MOLECULAR DE LA ALFALFA MEDIANTE CRISPR/Cas9: PERSPECTIVAS Y OPORTUNIDADES EN ARGENTINA Y EL ESCENARIO MUNDIAL**

Stritzler M. Instituto de Genética "Ewald A. Favret" (IGEAF), INTA - Grupo vinculado al Instituto de Agrobiotecnología y Biología Molecular (IABIMO), INTA-CONICET, Argentina. E-mail: stritzler.margarita@inta.gob.ar

La alfalfa es la principal forrajera de Argentina y es tal su importancia que ha resultado foco de continuos intentos de mejoramiento. Durante varias décadas, el INTA ha llevado a cabo un exitoso programa de mejoramiento genético de la alfalfa. Nuestro equipo de investigación ha desempeñado un rol activo en este programa, utilizando herramientas biotecnológicas para introducir variabilidad en aquellos caracteres en los que la variabilidad natural de la alfalfa resulta insuficiente. En esta presentación, compartiremos los avances alcanzados en los últimos años en el mejoramiento molecular de la alfalfa mediante la revolucionaria tecnología de edición génica CRISPR/Cas9. Nos enfocaremos en caracteres agronómicos específicos, como la tolerancia a factores de estrés abiótico, la capacidad de fijación biológica de nitrógeno, la resistencia a herbicidas, el control de la floración y la calidad del forraje. Además, analizaremos las perspectivas futuras de la aplicación de esta tecnología en el mercado argentino y discutiremos la situación actual a nivel mundial.

---

## **ENHANCING PREDICTIVE ABILITY FOR DRY MATTER YIELD AND QUALITY IN ALFALFA COMBINING GENOMICS AND PHENOMICS**

Ríos E.<sup>1</sup>, C. Fernandes<sup>2</sup>, P. Sipowicz<sup>3</sup>, A. Biswas<sup>1</sup>, A. Singh<sup>4</sup>, D. Jarquin<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Agronomy Department, University of Florida, USA; <sup>2</sup>Centro de Tecnologia Canavieira, Brasil; <sup>3</sup>Plant Breeding Graduate Program, University of Florida, USA; <sup>4</sup>Agricultural and Biological Engineering Department, University of Florida, USA. E-mail: estebanrios@ufl.edu

Alfalfa (*Medicago sativa* L.) is the most important perennial forage legume in the world because of its relatively high yield and nutritional value. In the United States, alfalfa is the fourth most valued crop behind corn, soybeans, and wheat, with an estimated value of \$ 8.4 billion. In Florida, nondormant cultivars have been developed for improved adaptation to the state's subtropical agroecosystem; however, cultivars are not currently commercially available. Alfalfa breeding for complex traits requires frequent and multiple phenotyping efforts, which is labor intensive and costly. The multi-omics integration in breeding can result in greater genetic gain for complex traits in alfalfa. Genomic prediction uses only genomic data in prediction models and it has been applied in alfalfa for yield performance, resulting in predictive abilities ranging between 0.2-0.4. The inclusion of enviromics data in prediction models resulted in greater predictive ability for complex traits. The objectives of this study were to: i) implement genomic prediction of dry matter yield and quality in alfalfa, ii) perform phenomic prediction using spectral data from near infrared reflectance spectroscopy (NIRS) and unmanned aerial vehicles equipped with sensors, iii) integrate genomic and phenomic prediction models in alfalfa, and iv) explore strategies to improve predictive ability for complex traits in the University of Florida alfalfa breeding program.

## FILOGEOGRAFÍA, FILOGENÉTICA Y FILOGENÓMICA: TRES DISCIPLINAS FILOSAS

García M.V.<sup>1</sup>, A. Badaracco<sup>2</sup>, J.D. Baldo<sup>3</sup>, M.E. Barrandeguy<sup>1</sup>, M.V. Sánchez Puerta<sup>4</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Biología Subtropical – Nodo Posadas, Laboratorio de Genética de Poblaciones y del Paisaje, Departamento de Genética, Universidad Nacional de Misiones (UNaM) – Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Misiones, Argentina; <sup>2</sup>EEA INTA Montecarlo – CONICET, Misiones, Argentina; <sup>3</sup>Instituto de Biología Subtropical – Nodo Posadas, Laboratorio de Genética Evolutiva, Departamento de Genética, UNaM – CONICET, Misiones, Argentina; <sup>4</sup>Instituto de Biología Agrícola de Mendoza (IBAM), CONICET – Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Cuyo, Mendoza, Argentina. E-mail: vgarcia@fceqyn.unam.edu.ar

El estudio de las relaciones evolutivas y de las relaciones espacio-temporales entre diferentes linajes genealógicos demanda la mirada desde diferentes enfoques disciplinares y conforma uno de los campos más apasionantes y controvertidos dentro de genética evolutiva, resultando en el desarrollo y contraste de diferentes hipótesis que tratan de explicar la maravillosa diversidad que nos rodea. Así, en este simposio se abordará este tema desde un enfoque filogenético y filogenómico, es decir, desde la construcción de hipótesis acerca de las relaciones evolutivas de las especies, y desde un enfoque filogeográfico, es decir, desde las relaciones y procesos que permiten analizar los patrones geográficos de distribución de diferentes linajes evolutivos. Además, se abordará la aplicabilidad de estas disciplinas en la búsqueda de respuestas en ambientes productivos.

---

## MÁS ALLÁ DE LA HERENCIA CLÁSICA: TRANSFERENCIA HORIZONTAL DE GENES EN PLANTAS

Sanchez Puerta M.V., L.E. Garcia, L.F. Ceriotti, M. Roulet, L. Gatica-Soria. Instituto de Biología Agrícola de Mendoza (IBAM) CONICET, Mendoza, Argentina. E-mail: mvsanchezpuerta@fca.uncu.edu.ar

A diferencia de la herencia vertical de padres a hijos, la transferencia horizontal de genes (THG) es el movimiento de ADN entre especies distintas. Este fenómeno ha sido bien documentado en procariotas, pero el impacto en eucariotas multicelulares no es claro. Las plantas parásitas son propensas a la adquisición de ADN foráneo debido a la íntima conexión con las plantas hospedantes. El parasitismo se originó de forma independiente en 12 linajes de angiospermas dando lugar a 4.750 especies de plantas hemi y holoparásitas. Nuestro modelo de estudio se centra en plantas holoparásitas (carentes de clorofila) de la familia Balanophoraceae (Santalales). Hemos documentado niveles extraordinarios de THG en los genomas mitocondriales de especies del género *Lophophytum*. *L. mirabile* es excepcional ya que su genoma mitocondrial consiste en un 74% de ADN foráneo. La mayor parte del ADN foráneo se encuentra concentrado en cromosomas circulares que se formaron por recombinación a partir del genoma del hospedante. Además, alberga 28 genes foráneos, la mayoría de los cuales ha reemplazado total o parcialmente a los genes nativos. Este alto nivel de THG funcional no tiene precedentes y podría generar incompatibilidades núcleo-citoplasmáticas que afecten la respiración celular. Sin embargo, se ha demostrado que la tasa de consumo de oxígeno de *Lophophytum* es comparable a plantas de vida libre. Especies de *Lophophytum* representan un valioso sistema para examinar el rol funcional de la THG mitocondrial y el mecanismo molecular de incorporación de ADN foráneo.

## **DINÁMICA ESPACIO-TEMPORAL DE *Anadenanthera colubrina* var. *cebil* ANALIZADA EN EL CONTEXTO BIOGEOGRÁFICO DE LOS BOSQUES SECOS ESTACIONALES NEOTROPICALES**

Barrandeguy M.E. Instituto de Biología Subtropical (IBS), UNaM-CONICET, Misiones, Argentina.  
E-mail: ebarran@fceqyn.unam.edu.ar

Los Bosques Secos Estacionales Neotropicales presentan una distribución amplia y fragmentada en Sudamérica. Las hipótesis sobre la evolución de la distribución de estos bosques destacan la influencia de los cambios climáticos del Cuaternario. *Anadenanthera colubrina* var. *cebil* es un árbol nativo considerado como la especie clave más paradigmática de estos bosques. Es objetivo de este estudio fue determinar si la distribución fragmentada actual de *A. colubrina* var. *cebil* es un remanente de una distribución histórica continua y más amplia durante el Último Máximo Glacial. Se consideró un enfoque combinando el análisis de la variabilidad genética del ADN cloroplástico, modelado de paleodistribución y evidencia fósil. Se identificaron siete haplotipos en las dos regiones no codificantes del ADNcp analizadas y cuya divergencia data del Neógeno. Los mapas de paleodistribución de *A. colubrina* var. *cebil* en toda América del Sur mostraron que la distribución potencial de la especie fue extensa y fragmentada desde el Pleistoceno inferior hasta los tiempos modernos. Datos del registro fósil confirmaron la ocurrencia de *A. colubrina* var. *cebil* en el límite sur de la distribución del bosque seco en tiempos históricos anteriores al Cuaternario. Este estudio permite concluir que la principal causa de la divergencia molecular de *A. colubrina* var. *cebil* no sería el cambio climático durante el Pleistoceno dado que la especie ya presentaba una distribución amplia y fragmentada en América del Sur durante este periodo y ya estaba presente en el norte de Argentina desde tiempos pre-Pleistocénicos.

---

## **FILOGENIA PARA EL ESTUDIO DE FITOPATÓGENOS EN MISIONES**

Badaracco A.<sup>1</sup>, D. Cabrera Mederos<sup>2</sup>, M.E. Schapovaloff<sup>1</sup>, S. De Breuil<sup>2</sup>, N. Bejerman<sup>2</sup>, N. Jimenéz<sup>3</sup>, G.A. Logarzo<sup>3</sup>, J.P. Bouvet<sup>4</sup>, F.J. Redes<sup>1</sup>, D.M. Dummel<sup>1</sup>, E.I. Pereyra<sup>1</sup>, M.I. Silva<sup>2</sup>, A. Suárez<sup>1</sup>, L. Dambra<sup>1</sup>, L. Acuña<sup>1</sup>, J.P. Agostini<sup>5</sup>, C. Nome<sup>2</sup>.  
<sup>1</sup>E.E.A. Montecarlo – INTA, Misiones, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Patología Vegetal (IPAVE) Córdoba, INTA, Córdoba, Argentina; <sup>3</sup>Fundación para el Estudio de Especies Invasivas (FuEDEI), Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>E.E.A. Concordia, INTA, Entre Ríos, Argentina; <sup>5</sup>Facultad de Ciencias Forestales, UNaM, Eldorado, Misiones, Argentina.  
E-mail: badaracco.alejandra@inta.gob.ar

La filogenia en fitopatología se utiliza para estudios de diversidad genética, relación evolutiva, rutas de transmisión, identificación de especies, distribución geográfica y plantas hospederas de patógenos. Nuestro grupo estudia microorganismos que afectan a cultivos de importancia en Misiones. La yerba mate es afectada por enfermedades, principalmente de origen fúngico y viral. En este cultivo se identificaron cuatro virus que estarían involucrados en la aparición de síntomas virales: un closterovirus, dos rhabdovirus y un virus de ADN genómico. También, se detectaron a campo individuos de *Gyropsylla spegazziniana* positivos a los virus identificados. Además, se realizaron estudios moleculares de patógenos fúngicos que afectan a la yerba causando caída de hojas y mortandad. En cuanto a cítricos, se efectuaron estudios de diversidad genética de *Candidatus Liberibacter asiaticus* (CLas), bacteria productora del HLB, y *Diaphorina citri*, vector de la enfermedad. Las cepas de CLas de Argentina agruparon todas en un mismo *cluster* filogenético. Estos resultados indican una estrecha relación genética entre las cepas de CLas presentes en el país. También, se estudiaron virus y patógenos que afectan a cultivos tropicales. Se realizaron muestreos para identificar síntomas típicos de infección viral. Se detectaron patologías compatibles con virus en ananá, mamón y maracuyá y se detectó la presencia de virus en mamón y ananá. La filogenia aplicada a fitopatógenos permite obtener información valiosa para el desarrollo de estrategias de control y prevención de enfermedades en plantas.



## **IMPACTO DE LOS CARACTERES MOLECULARES EN LOS ESTUDIOS FILOGENÉTICOS DE ANUROS NEOTROPICALES Y REFLEXIONES SOBRE SU INTEGRACIÓN CON DATOS FENÉTICOS**

Baldo D., M.O. Pereyra. Instituto de Biología Subtropical – Nodo Posadas, Laboratorio de Genética Evolutiva, Departamento de Genética, Universidad Nacional de Misiones – CONICET, Misiones, Argentina.  
E-mail: diegobaldo@gmail.com

El frenético avance tecnológico en secuenciación de ADN trajo consigo aparejado un inusitado florecimiento de los estudios de las relaciones filogenéticas de anuros, luego de un estancamiento prolongado desde mediados de la década de 1970 hasta comienzos del año 2000. Las causas de esta relativa parálisis son diversas y la mayoría de ellas no son inherentes a los anuros. En esta presentación brindaremos un panorama general de cómo la genética ha impactado en el desarrollo de la sistemática y taxonomía contemporánea de anfibios neotropicales. Para ello repasaremos algunos esfuerzos de colaboración internacional de los cuales participamos, y que se han plasmado en varios trabajos publicados o en proceso de desarrollo. Expondremos sobre cómo la incorporación de datos genéticos ha influido sobre: 1) la diversidad específica de los taxones, a veces incrementándola (e.g., develando diversidad críptica) y otras veces reduciéndola (e.g., casos de polifenismos); 2) la interpretación de los fenómenos de hibridación interespecífica, introgresión mitocondrial, e introgresión fantasma; y 3) cómo la integración de datos genéticos y fenotípicos brinda una comprensión más holística de la sistemática y de los patrones evolutivos de variación de diferentes características de este particular grupo de vertebrados.

---

## GENÉTICA MOLECULAR EN ONCOLOGÍA: DE LA INVESTIGACIÓN BÁSICA AL DIAGNÓSTICO CLÍNICO

Coordinadora: Solano A. Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas (CEMIC), CABA, Argentina.

E-mail: asolano@cemic.edu.ar

El objetivo del simposio es abarcar temas de genética molecular en oncología, discutir cómo se puede hacer investigación traslacional básica y cómo los estudios moleculares se pueden aplicar en la práctica clínica para el diagnóstico, pronóstico y tratamiento oncológicos. En efecto, habrá cuatro presentaciones que son una pequeña muestra de la enorme contribución de los descubrimientos con la información que brinda la genética y la genómica, en este caso en la oncología. No se trata de un diagnóstico para cada individuo, sino que se aplican los hallazgos moleculares que comparten un grupo de pacientes con la misma biología tumoral y el blanco genómico detectado dan la clave para el tratamiento específico con la mayor efectividad y evitando los efectos secundarios en los pacientes que no van a responder a la medicación.

---

## ESTADO DEL ARTE EN GENÉTICA HUMANA

Solano A. Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas (CEMIC), CABA, Argentina.

E-mail: asolano@cemic.edu.ar

Los avances revolucionarios en genética y genómica se traducen en la denominada *medicina genómica* cambiando la atención médica a un enfoque específico en un grupo de pacientes que comparte un perfil genómico para la prevención, el diagnóstico y el tratamiento. Compartir los datos en bases internacionales de acceso libre y gratuito es la forma más generosa de contribuir al adelanto de la genética y genómica de todo el mundo. Descartar las variantes genéticas en pseudogenes es crítico porque su presencia es irrelevante. Es crítico analizar bioquímicamente la presencia de variación en el número de copias (CNVs, acrónimo de la sigla en inglés) y no considerar infalibles los resultados del cálculo bioinformático incorporado en los informes de secuenciación masiva en paralelo, del cual hemos publicado y se han publicado falsos positivos y falsos negativos. En las enfermedades hereditarias tiene gran valor por cada caso índice analizado (con costo elevado) dado que se benefician los familiares de cualquier grado con 10% del costo y con 100% de definición: para los portadores, porque pueden tomar medidas preventivas, y para los no portadores, por el enorme alivio de entrar en el riesgo de la población general. En conclusión, la genética y la genómica son transversales a todas las áreas de la bio-medicina, transitamos una era en total expansión que es compromiso y gozo para nosotros los bioquímicos genetistas. La interacción profesional entre el laboratorio y el médico solicitante es muy importante y enriquecedora para la comprensión de los resultados, y por ende para el beneficio del paciente.

---

## ESTUDIOS TRANSCRIPTÓMICOS COMO HERRAMIENTA PARA IDENTIFICAR BIOMARCADORES DE PROGRESIÓN DEL CÁNCER DE PRÓSTATA

Cotignola J.<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Química Biológica de la Facultad de Ciencias Exactas y Naturales (IQUIBICEN), Universidad de Buenos Aires (UBA) – CONICET, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Laboratorio de Inflamación y Cáncer, Departamento de Química Biológica, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, UBA, Buenos Aires, Argentina. E-mail: jcotignola@qb.fcen.uba.ar

El concepto de que la diseminación metastásica del cáncer no es aleatoria fue propuesta por Paget en 1889 bajo el nombre de “teoría de semilla y suelo (*seed and soil*)”; y propuso que la diseminación de las células tumorales es posible gracias a la interacción y cooperación entre las células tumorales (*seed* o semilla) y las células del órgano receptor (*soil* o suelo). Hoy en día se sabe que el tumor primario prepara el microambiente metastásico mediante la producción de factores que favorecen la colonización del tejido receptor y que las células del órgano receptor favorecen el crecimiento de las células tumorales. En particular para el cáncer de próstata, se demostró que los exosomas aislados de suero de pacientes con adenocarcinoma prostático primario promueven el crecimiento del tumor en el hueso en un modelo murino. Distintos resultados demuestran que los exosomas liberados por las células tumorales condicionan el microambiente metastásico para que la célula tumoral prostática pueda colonizar, preferentemente, el hueso. Sin embargo, a pesar de estas evidencias, los procesos moleculares involucrados en la interacción célula tumoral-célula del órgano receptor todavía son, en su mayoría, desconocidos. Uno de las posibles estrategias para entender estas interacciones es el estudio del transcriptoma (RNA-seq) para analizar los cambios en la expresión génica inducidos por la célula tumoral en el microambiente metastásico, tanto a nivel de ARNs codificantes como no codificantes. Este conocimiento permitirá identificar blancos moleculares que retrasen o inhiban las metástasis.

---

## IDENTIFICACIÓN DE VARIANTES Y GENES DE FUSIÓN EN LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA PEDIÁTRICA

Ruiz M.S.<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Química Biológica de la Facultad de Ciencias Exactas y Naturales (IQUIBICEN), Universidad de Buenos Aires (UBA) – CONICET, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Laboratorio de Inflamación y Cáncer, Departamento de Química Biológica, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, UBA, Buenos Aires, Argentina. E-mail: ma.sol.ruiz@gmail.com

La Leucemia linfoblástica aguda (LLA) es el cáncer más frecuente en niños/as en todo el mundo, y la principal causa de muerte por cáncer en la población pediátrica. La clasificación molecular de la LLA representa una estrategia prometedora para mejorar la estratificación de los pacientes, y sienta las bases para el desarrollo de terapias dirigidas. A diferencia del genoma, el estudio del transcriptoma provee un *link* entre el fenotipo de las células y las alteraciones moleculares subyacentes. En este trabajo hemos caracterizado el perfil molecular de la LLA de tipo B en 32 pacientes pediátricos que forman parte del protocolo ALLIC-GATLA-2010 en Argentina mediante la secuenciación del transcriptoma de muestras de médula ósea al momento del diagnóstico. La combinación de distintas herramientas bioinformáticas permitió la identificación de variantes de nucleótido único, transcritos de fusión, perfiles globales de expresión génica e isoformas transcripcionales que contribuyen a la clasificación molecular y que podrían ser utilizados como biomarcadores de respuesta al tratamiento con quimioterapia, terapia dirigida e inmunoterapias. Adicionalmente hemos comenzado a estudiar la heterogeneidad de las poblaciones inmunitarias presentes en el microambiente tumoral mediante citometría digital y la cuantificación de un índice citolítico estimador de la abundancia de células citotóxicas. En esta presentación se comentarán los resultados obtenidos para poder discutir la potencialidad y las limitaciones de este tipo de estudios en relación a su aplicabilidad en la clínica.

## **EL DESAFÍO DE LA GENÓMICA EN LA ONCOLOGÍA**

Mampel A. Universidad Nacional de Cuyo, Mendoza, Argentina. E-mail: mampelalejandra@gmail.com

La genómica en la oncología se ha convertido en una de las herramientas más prometedoras para el diagnóstico y tratamiento del cáncer. Implica el estudio de los genes relacionados al desarrollo de neoplasias y sus funciones. El desafío es detectar variantes genéticas con relevancia clínica, mediante estudios moleculares específicos que puedan ser distintivas o comunes a los diferentes tipos tumorales, contribuyendo al diagnóstico y a la comprensión del desarrollo y progresión del cáncer. Esto implica el análisis de datos genómicos, proteómicos, epigenómicos y la necesidad de desarrollar herramientas como las técnicas de secuenciación y análisis bioinformático de alto rendimiento. De este conocimiento puede desprenderse la posibilidad de identificar a aquellos individuos con mayor riesgo a desarrollar uno o más tumores a lo largo de la vida, antes que la enfermedad se presente o sea clínicamente evidente. Esta información, de utilidad para el equipo de salud interviniente, optimiza un manejo clínico personalizado ayudando a identificar formas hereditarias de cáncer, realizar un correcto asesoramiento genético, proponer recomendaciones de seguimiento, utilizar terapias blanco e implementar medidas de reducción de riesgo ajustadas al perfil clínico y genético-molecular de cada paciente.

---

## APROXIMACIONES GENÓMICAS PARA EL USO DE LA VARIABILIDAD EXISTENTE EN EL GERMOPLASMA PRIMARIO Y SECUNDARIO DE MANÍ

Coordinadores: Seijo G.<sup>1,2</sup>, V. Etchart<sup>3</sup>. Instituto de Botánica del Nordeste, CONICET-UNNE, Corrientes, Argentina; <sup>2</sup>Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura, UNNE, Corrientes, Argentina; <sup>3</sup>Instituto de Genética "Ewald A. Favret", INTA, Hurlingham, Buenos Aires, Argentina. E-mail: jgseijo@yahoo.com

El maní se ha originado hace unos 10.000 años en Sudamérica y fue domesticado y diversificado en cientos de razas por los pueblos americanos precolombinos. Actualmente, constituye uno de los cultivos oleaginosos más importantes de las regiones tropicales y subtropicales del mundo. Es un cultivo que se desarrolla con un alto grado de tecnificación, pero también de forma tradicional tanto en América como en Asia y África. En la actualidad, numerosos estreses bióticos y abióticos comprometen tanto la producción industrial como la tradicional. El germoplasma de razas locales, así como el de especies silvestres, presenta variabilidad genética aun inexplorada que puede aportar soluciones para afrontar estos desafíos. El simposio se enfocará en los avances recientes tendientes a incrementar el conocimiento de la variabilidad genética presente en el maní cultivado y en las especies silvestres de *Arachis*, en sus organismos simbioses, y a promover su utilización en diversos programas de premejoramiento y mejoramiento. Se abordarán temas como la caracterización genética de variedades locales, especies silvestres, la variabilidad de algunos microorganismos fijadores de nitrógeno aislados de maní, la identificación de fuentes de resistencia y el empleo de estrategias de introgresión. El simposio proporcionará un espacio para el intercambio de conocimientos, la identificación de oportunidades de colaboración y de fomento para el avance de la investigación en el campo de la genética de *Arachis*.

---

## CARACTERIZACIÓN GENÓMICA Y FENOTÍPICA DE RAZAS LOCALES DE MANÍ Y POBLACIONES DE ESPECIES SILVESTRES DE *Arachis*

Seijo G.<sup>1,2</sup>, S. Moreno<sup>1,2</sup>, L. Perez<sup>1,3</sup>, F. de Blass<sup>1,4</sup>, C. Cabrera<sup>1,2</sup>, S. Samoluk<sup>1,2</sup>, L. Chalup<sup>1,2</sup>, A. García<sup>1</sup>, G. Robledo<sup>1,2</sup>. Instituto de Botánica del Nordeste, CONICET-UNNE, Corrientes, Argentina; <sup>2</sup>Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura, UNNE, Corrientes, Argentina; <sup>3</sup>Facultad de Ciencias Agrarias, UNNE, Corrientes, Argentina; <sup>4</sup>Facultad de Ciencias Agropecuarias, UNC, Córdoba, Argentina. E-mail: jgseijo@yahoo.com

La variabilidad genética existente en las razas locales de maní mantenidas *in situ* y en las poblaciones de especies silvestres está pobremente comprendida. En este trabajo se geno- y fenotipificaron muestras de maní mantenido *in situ* en el NEA y de poblaciones de especies de *Arachis* silvestres que viven en la misma región, con el fin de inferir la variabilidad existente en las mismas. El genotipificado se realizó con el *array* de SNPs Axiom2 48k. La diversidad genotípica de las razas locales es amplia, presenta una marcada estructuración y se captura principalmente en agrupaciones que se corresponden con las variedades botánicas y algunos tipos morfológicos. Sin embargo, diversos materiales presentan distintos porcentajes de pertenencia a los grupos genéticos identificados, sugiriendo procesos de hibridación interracial espontánea. La genotipificación de las poblaciones de *Arachis correntina* (Burkart) Krapov. & Gregory mostró un alto grado de variabilidad intrapoblacional y bajos coeficientes de endogamia. Los individuos se agruparon en tres *clusters* con una alta estructuración genética y geográfica, que se corresponde con la variación fenotípica observada. Se evidencia la existencia de una extensa base genética tanto en las razas locales conservadas *in situ* como en poblaciones naturales. La variabilidad observada *in situ* requiere replantear las estrategias de colección, conservación y evaluación de germoplasma a nivel mundial.

## **CARACTERIZACIÓN FILOGENÓMICA DE MICROSIMBIOTES DE MANÍ (*Arachis hypogaea*) OBTENIDOS DE ARGENTINA Y SENEGAL**

Angelini J.<sup>1</sup>, A. Gueddou<sup>2</sup>, G. Torres-tejerizo<sup>3</sup>, D. Niang<sup>4</sup>, D. Nzepang<sup>5</sup>, A. Zaiya<sup>5</sup>, D. Diouf<sup>5</sup>, D. Fonceka<sup>6</sup>, D. Gully<sup>4</sup>, V. Hocher<sup>4</sup>, K. Morris<sup>2</sup>, S. Simpson<sup>2</sup>, S. Stefanini<sup>1</sup>, S. Silvestrin<sup>1</sup>, S. Svistoonoff<sup>5</sup>, L. Tisa<sup>2</sup>, S. Fall<sup>5</sup>, F. Ibañez<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Investigaciones Agrobiotecnológicas (INIAB), CONICET-UNRC, Río Cuarto, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Universidad de New Hampshire, USA; <sup>3</sup>Instituto de Biotecnología y Biología Molecular (IBBM), CONICET-UNLP, La Plata, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>UMR PHIM IRD/INRAE/CIRAD/U, Montpellier/Institute Agro, Montpellier, Francia; <sup>5</sup>LCM IRD/ISRA/UCAD, Dakar, Senegal; <sup>6</sup>CERAAS CIRAD/ISRA Thiès Senegal. E-mail: fibanez@exa.unrc.edu.ar

El maní cultivado (*Arachis hypogaea* L.) es originario de América del Sur. En la actualidad representa una importante leguminosa a nivel global, con una producción anual de 50 millones de toneladas. Al igual que la mayoría de las leguminosas, el maní establece una simbiosis fijadora de nitrógeno con rizobios, que resulta en la formación de nódulos dentro de los cuales las bacterias convierten el nitrógeno atmosférico en formas asimilables por las plantas. Así, las leguminosas incorporan este nutriente desde la atmósfera, evitando el uso de fertilizantes nitrogenados. En este trabajo presentamos la caracterización filogenómica de dos aislamientos rizobianos obtenidos a partir de nódulos de plantas de maní cultivadas en Argentina, su zona de origen, y 10 de Senegal, donde el cultivo fue introducido en el siglo XVI. El análisis de hibridación ADN-ADN *in silico* y la identidad nucleotídica promedio (ANI), permitió proponer tres nuevas especies del género *Bradyrhizobium* en los aislamientos de la colección. Además, el análisis de genes básicos y simbióticos, confirmó la importancia de la transferencia horizontal de genes en el modelado del genoma. Finalmente, la caracterización de la composición del efectoma del T3SS mostró diferencias entre los aislamientos. Un mejor conocimiento de las características genómicas de los simbiotes podría contribuir a comprender las relaciones coevolutivas que conducen a una asociación fijadora de nitrógeno eficiente, y permitir un conocimiento más profundo de las bases moleculares de la interacción para optimizar la selección de inoculantes rizobianos.

---

## **DEFINIENDO RESPUESTAS COMBINADAS A “STRESS”**

Messemerberg Guimarães P. EMBRAPA, Brasil. E-mail: patriciaguimaraes@embrapa.com

---

## THE “WILD PEANUT LAB” GENETIC IMPROVEMENT PIPELINE

Leal-Bertioli S., D. Bertioli. Institute of Plant Breeding, Genetics and Genomics University of Georgia, USA. E-mail: sbertioli@uga.edu

When wild species genetics are introgressed into the genetic background of elite peanut cultivars they bring new traits, such as pest and disease resistance and yield stability. At the University of Georgia “Wild Peanut Lab” we run a pipeline for the systematic introgression of wild genetics into cultivated peanut. The pipeline begins with the structured creation of new wild species tetraploids and their hybridization with elite cultivated peanuts; this is followed by backcrossing and genetic mapping of segregating progeny. Traits of interest are accompanied, and marker-assisted selection is implemented for selected traits. Then, when possible, traits are combined. Finally, field selections result in high-yielding peanut lineages with new wild genetics and new traits. So far, we have introduced multiple new sources of resistance to Early and Late Leaf Spots, Root-knot Nematode, and Rust. Promising results are being obtained with resistance to TSWV and White Mold. Properly harnessed, these new traits offer adaptability, reduced inputs, increased quality, and increased environmental sustainability for the peanut crop. We are making structured germplasm sets for long-term storage and distribution. Seeds are being deposited in seed banks including the USDA National Plant Germplasm System (USA) and INTA (Argentina, the country of origin of peanut).

---

## LA DIVERSIDAD DE LAS APLICACIONES DE BIOLOGÍA MOLECULAR: DESDE LA PREVENCIÓN HASTA EL DIAGNÓSTICO Y PRONÓSTICO

Coordinadora: Giliberto F.<sup>1,2</sup> <sup>1</sup> Cátedra de Genética, Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, CABA, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Inmunología, Genética y Metabolismo (INIGEM), UBA-CONICET, CABA, Argentina. E-mail: gilibertoflor@gmail.com

Se abordarán las aplicaciones de la biología molecular a la detección de portadores y al diagnóstico de las enfermedades genéticas/hereditarias humanas. Se plantearán cuáles son los desafíos en el estudio genético de pacientes con hipoacusia. Además, se describirán las bases genéticas y moleculares de las enfermedades neurodegenerativas del adulto. Conoceremos de qué se trata la odisea diagnóstica de la Distrofia Muscular de Duchenne y por qué es importante alcanzar un diagnóstico temprano. Finalmente, discutiremos sobre los estudios de detección de portadores, cuáles son los desafíos, controversias y beneficios de estas pruebas poco conocidas.

---

### DESAFÍOS EN EL ESTUDIO GENÉTICO DE PACIENTES CON HIPOACUSIA: “TO BE, OR NOT TO BE SYNDROMIC”, ESA ES LA CUESTIÓN DEL DIAGNÓSTICO

Dalamon V., P. Buonfiglio, A.B. Elgoyhen. Instituto de Investigaciones en Ingeniería Genética y Biología Molecular, (INGEBI), CABA, Argentina. E-mail: vividalamon@gmail.com

La hipoacusia afecta a 1:500 niños recién nacidos y cerca del 70% de los casos son de causa genética. Actualmente, 124 genes se relacionan con las formas no sindrómicas, y existen más de 400 formas sindrómicas con distintos genes blanco, por lo que la secuenciación exómica masiva es la técnica ideal costo-beneficio para el diagnóstico molecular. Sin embargo, surgen nuevos desafíos en la correlación genotipo/fenotipo, cuando los resultados revelan un posible síndrome, en donde los signos extra-cocleares aún no se han desarrollado. Mostraremos casos que presentaban hipoacusia no sindrómica al momento del estudio y resultaron con variantes patogénicas en genes relacionados con distintos síndromes. Esto conlleva a medidas clínicamente accionables: predecir la evolución de la patología y toma de decisiones sobre los tratamientos disponibles. Por ejemplo, una paciente que sólo presentaba hipoacusia y resultó portadora de variantes patogénicas reportadas en el gen *USH2A* causante del Síndrome de Usher, permitiendo predecir el deterioro visual de forma progresiva por retinitis pigmentosa. Otro caso es el de un paciente con retinitis incipiente e hipoacusia, que fue derivado con diagnóstico presuntivo de Usher y resultó diagnosticado con síndrome de Heimler. Escenarios similares se presentarán como con el gen *MITF* para Waardenburg, *LARS2* para Perrault, *MYO7A* para Usher, y *STRC* para sordera e infertilidad masculina. El diagnóstico molecular en estos casos resulta fundamental para el correcto asesoramiento genético y seguimiento clínico, mejorando la calidad de vida del paciente y las familias.



## **ESTUDIO DE PORTADORES: DESAFÍOS, CONTROVERSIAS Y BENEFICIOS DE UN TEST POCO CONOCIDO**

Fernandez C. Novagen, CABA, Argentina. E-mail: cecilia.fernandez@novagen.com.ar

Las enfermedades con una herencia recesiva son individualmente raras pero colectivamente contribuyen significativamente a la mortalidad, morbilidad y discapacidad infantil. El estudio de portadores es un test genético que se utiliza para identificar a personas o parejas con un mayor riesgo de tener hijos con patologías autosómicas recesivas o ligadas al cromosoma X. Recientemente, la ACMG (*American College of Medical Genetics and Genomics*) recomendó que este estudio se ofrezca a todas las personas que estén planificando un embarazo. Sin embargo, si bien existen recomendaciones respecto a las enfermedades que deben ser estudiadas, no hay un consenso internacional sobre el tipo y número de enfermedades que deben ser incluidas y como consecuencia, cada laboratorio diseña un panel de genes de acuerdo a su propio criterio. Los paneles que se ofrecen en el mercado pueden variar significativamente, y por lo tanto, también la tasa de detección de portadores de cada uno. El estudio de portadores presenta grandes desafíos a la hora de seleccionar los genes a estudiar, como así también las variantes que deben ser informadas. Sin embargo, brinda información para que las parejas e individuos con un riesgo aumentado puedan evaluar las distintas opciones posibles, entre las cuales se encuentran no concebir, realizar un test genético preimplantatorio o un diagnóstico prenatal, utilizar gametas donadas o adoptar, permitiendo la toma de decisiones reproductivas informadas.

---

## **GENÉTICA MOLECULAR DE ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS DEL ADULTO**

Surace E. Instituto de Neurociencias (INEU), Fleni-CONICET, CABA, Argentina. E-mail: esurace@fleni.org.ar

Las enfermedades neurodegenerativas son un grupo heterogéneo de condiciones en las que ocurre muerte o disfunción de poblaciones neuronales específicas. Muchas de estas enfermedades se caracterizan por la agregación y depósito anómalo de proteínas propias de cada patología. Una particularidad es que estas enfermedades pueden ser esporádicas o hereditarias. El hallazgo de genes implicados en casos hereditarios ha permitido explorar los mecanismos fisiopatológicos comunes a las formas esporádicas. En esta charla, se presentarán los hallazgos más recientes en cuanto a genética, mecanismos moleculares y posibles terapias para enfermedades como Alzheimer y demencia frontotemporal.

---

## **LA ODISEA DIAGNÓSTICA DE LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: ¿POR QUÉ ES IMPORTANTE ALCANZAR UN DIAGNÓSTICO TEMPRANO?**

Giliberto F.<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Distrofinopatías, Cátedra de Genética, Facultad de Farmacia y Bioquímica (FFyB), UBA, CABA, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Inmunología, Genética y Metabolismo (INIGEM), UBA-CONICET, CABA, Argentina. E-mail: giliberto@ffyb.uba.ar

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es la distrofia muscular pediátrica más severa y frecuente (1:5.000). Se produce por fallas en la síntesis de las proteínas distrofinas, codificadas por el gen *DMD*. Es de herencia recesiva ligada al cromosoma X, siendo los principales afectados varones, aunque algunas mujeres también se ven afectadas. Está caracterizada por debilidad muscular progresiva que lleva a la pérdida gradual de las funciones motoras generando una severa discapacidad. El diagnóstico temprano es fundamental para accionar precozmente implementando estándares de cuidado para retrasar el avance y brindar una mejor calidad de vida a los pacientes. El diagnóstico puede complicarse ya que algunos síntomas de la DMD son compartidos con otras distrofias musculares. Por lo tanto, el abordaje molecular es fundamental para alcanzar el diagnóstico diferencial y determinar el protocolo terapéutico específico. Para eso elaboramos un algoritmo diagnóstico basado en las guías de recomendaciones internacionales para Duchenne, aplicando estudios de MLPA, NGS (paneles *in silico*), PCR-Sanger, ARNm y herramientas bioinformáticas. El laboratorio de Distrofinopatías de FFyB-UBA lleva más de 30 años dedicados al estudio de estas enfermedades, convirtiéndose en un centro de referencia en el país. Describiremos los retos del estudio molecular de este enorme gen, la interpretación de variantes con casos ilustrativos y la importancia de compartirlas en bases de datos públicas. Por último, resumiremos las estrategias terapéuticas que se están llevando adelante para Duchenne.

---

## **UNA NUEVA ERA TECNOLÓGICA EN EL MEJORAMIENTO GENÉTICO DE MAÍZ: MANIPULACIÓN GENÓMICA, AUTOMATIZACIÓN, ROBÓTICA, E INTELIGENCIA ARTIFICIAL**

Coordinador: Kreff E. Semilla Nueva, Buenos Aires, Argentina. E-mail: edkreff@gmail.com

En el marco de una producción agrícola sustentable y con impactos positivos en el ambiente, la salud y la diversidad, el mejoramiento genético del maíz es un componente importante. El esquema de mejoramiento en este cultivo permitió una ganancia genética a través de las décadas en base a un objetivo definido y a continuas adiciones de nuevas tecnologías. Entre las tecnologías que optimizaron el proceso se encuentran, entre otras, la hibridación, los viveros de contra estación, los ambientes controlados, los OGMs, los doble haploides y los marcadores moleculares. Actualmente y hacia la próxima década, los nuevos esquemas de mejoramiento incluyen el uso de inteligencia artificial para el diseño de nuevos productos y la optimización de los esquemas de mejoramiento, la aplicación de robótica y automatización en la fenotipificación, nuevas maneras de manipulación genómica y un uso más preciso del germoplasma como fuente de diversidad. En esta nueva era del mejoramiento de maíz las posibilidades existentes son elevadas en cuanto al logro de maíces de mayor productividad y novedosos en sus características. Por esto, es valioso la revisión del estatus actual y potencial de la inteligencia artificial complementando a la humana, de la modificación genómica por edición génica u otras técnicas en desarrollo, y también el aprovechamiento de la amplia diversidad disponible en el germoplasma de maíz tanto local como a nivel global. Asimismo, evaluar las posibles sinergias entre estas tecnologías y las que previamente se han implementado en los programas de mejoramiento genético del cultivo.

---

## **EL ROL DEL GENETISTA EN LA NUEVA ERA DEL MEJORAMIENTO DE PRECISIÓN**

Van Becelaere G. Bayer Crop Science. E-mail: guillermo.vanbecelaere@bayer.com

Arte, ciencia y negocio. El mejoramiento genético comenzó hace más de 10.000 años, y los genetistas han cumplido un rol fundamental en el origen y la evolución de las civilizaciones. A través de las distintas eras del mejoramiento, el papel del genetista ha ido evolucionando. En el pasado reciente, se concentraba en tomar decisiones basadas en experiencia, conocimiento y observación. La disrupción de la inteligencia artificial, de los modelos predictivos y prescriptivos, y la ciencia de datos permitieron a los genetistas avanzar en innovaciones con enfoques digitales que demandan capacidades nuevas y un papel diferente. La captura de datos utilizando drones y equipos robóticos que portan sensores ha permitido obtener más y mejor información, y la selección se maneja por modelos matemáticos y de forma automática. Entrenar esos modelos y entender sus sesgos comienzan a ser parte importante del papel del genetista. El trabajo se transformó en un ámbito multidisciplinario, altamente especializado, donde se requiere una coordinación entre diversas funciones para llegar al objetivo buscado. Es esta sincronización la que se vuelve fundamental para el éxito de un programa de mejoramiento moderno. El nuevo paradigma en el mejoramiento de precisión es la necesidad de manejar un equipo que combina inteligencia humana con artificial. En una agricultura mundial altamente dinámica y con el desafío de producir más alimento de forma sostenible, el genetista sigue ocupando un rol esencial, ya no seleccionando los mejores individuos sino diseñando los mejores productos.

## **HI-EDIT. ESTRATEGIAS SINÉRGICAS DE MEJORAMIENTO GENÉTICO DE MAÍZ COMBINANDO ELIMINACIÓN CROMOSÓMICA Y HAPLOIDÍA CON EDICIÓN GÉNICA A GRAN ESCALA**

Mayor P. Syngenta, Venado Tuerto, Santa Fe, Argentina. E-mail: patricio.mayor@syngenta.com

La técnica de Haploides Duplicados es ampliamente difundida en el desarrollo de híbridos comerciales de maíz. Permite obtener líneas homocigotas sin necesidad de 6-7 generaciones de autofecundación para luego armar las combinaciones híbridas a evaluar. Simultáneamente la edición génica a través del sistema *CRISPR-Cas9* permite hacer cambios genéticos dirigidos y precisos para mejorar caracteres fenotípicos. La introducción y/o la eliminación de la maquinaria de edición génica en los organismos, es complicada con los métodos existentes. El uso de un Inductor de haploides (*Hi*) transformado mediante *CRISPR-Cas9* ha dado excelentes resultados en editar germoplasma elite (*Hi edits*). La gran ventaja de este método radica en que las plantas editadas no presentan ADN del parental inductor ni tampoco presentan la maquinaria de edición, remarcando que ambos procesos (edición y eliminación) se hacen en una sola generación. Los resultados obtenidos con este método en maíz para grano y en maíz Dulce son altamente promisorios. El método *Hi edits* fue extendido a trigo, usando polen de maíz, y a algunas dicotiledóneas. De esta forma se obtienen ediciones precisas sobre germoplasma elite incrementando la tasa de ganancia genética y respondiendo rápidamente a las necesidades de mercado.

---

## **GENÓMICA EN EL USO DE LA DIVERSIDAD GENÉTICA LOCAL Y GLOBAL PARA EL DESARROLLO DE UNA PRODUCCIÓN DE MAÍZ SUSTENTABLE. EL MEJORAMIENTO GENÉTICO DE INTA**

Mroginski E.<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>INTA EEA Pergamino, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Escuela de Ciencias Agrarias Naturales y Ambientales (ECANA), UNNOBA, Buenos Aires, Argentina. E-mail: mroginski.erika@inta.gob.ar

En las últimas décadas, hemos experimentado un rápido avance de nuevas tecnologías genómicas, cuya implementación en los programas de mejoramiento genético ha permitido acelerar las ganancias genéticas y contribuir a los desafíos del sector agrícola. Las mismas abarcan aspectos relacionados al análisis del genoma, caracterización, utilización y manipulación de la diversidad del germoplasma, tecnología de doble haploide para el desarrollo de líneas y selección genómica, entre otros. En el marco del programa de mejoramiento genético de maíz de la EEA INTA Pergamino, cuyo objetivo es el desarrollo de germoplasma de alta productividad, buen comportamiento frente a estreses y calidad diferenciada, se han empleado diferentes tecnologías genómicas con el fin de asistir al mejoramiento convencional. Se caracterizaron, mediante marcadores moleculares, poblaciones naturales y biparentales y líneas endocriadas pertenecientes a un panel desarrollado por dicho programa, lo que permitió detectar regiones genómicas y genes candidatos para la eficiencia en el uso del nitrógeno, captura de luz, tolerancia a bajas temperaturas, resistencia a enfermedades y calidad del aceite. En los últimos años el panel de líneas se expandió a más de 400 entradas de diferentes orígenes con el fin de realizar un análisis GWAS. Por otro lado, se empleó la tecnología de la transformación genética para la introducción de un gen *IPT*, de tolerancia a estrés hídrico, en líneas elite y se vislumbra la posibilidad de implementar la mutagénesis para generar nuevas variantes de interés agronómico.

## **MICROBIOMA HUMANO: CONTEXTO REGIONAL Y MUNDIAL SOBRE SUS IMPLICANCIAS EN LA CLÍNICA**

Coordinadora: Belforte F. Laboratorio de Genómica Computacional (GEC), Universidad Nacional de Luján (UNLu), Buenos Aires, Argentina. E-mail: fiorellabelforte@gmail.com

Los organismos multicelulares superiores, como el ser humano, pueden considerarse super-organismos u holobiontes constituidos por las células propias del individuo y su microbiota simbiótica comensal. Estas comunidades complejas de microorganismos, que incluyen bacterias, arqueas, virus, hongos, y otros eucariotas, no sólo median transformaciones químicas fisiológicamente importantes relacionadas con el metabolismo de nutrientes y drogas, sino también desempeñan un papel fundamental en el control de otros aspectos de la fisiología del individuo tales como modulación del sistema inmune y el comportamiento. La capacidad biotransformadora del microbioma puede impactar desde la salud, el ambiente, hasta en las características fisicoquímicas de materiales utilizados en entornos productivos. Los microbiomas son ecosistemas dinámicos de cientos a miles de miembros comunicándose entre sí. Estudiar su dinámica de expresión en distintos entornos biológicos, propone definir estrategias diagnósticas personalizadas, así como traer luz a mecanismos de interacción microbiota-hospedador en un contexto inter-reino.

---

## **DISEÑO DE HERRAMIENTAS INTEGRALES DE FENOTIPIFICACIÓN UTILIZANDO ANÁLISIS CUANTITATIVOS Y CUALITATIVOS EN UN CONTEXTO DE RED DE INTERACCIONES INTER-REINO**

Belforte F. Laboratorio de Genómica Computacional (GEC), Universidad Nacional de Luján (UNLu), Buenos Aires, Argentina. E-mail: fiorellabelforte@gmail.com

Los microorganismos simbioses humanos superan en número a nuestras células y se estima que expresan 100 veces más genes que los presentes en nuestro genoma, manteniendo una comunicación estrecha con el hospedador. Hoy sabemos que esta comunicación “inter-reino” es mediada, al menos en parte, por microvesículas y que la presencia de estos organismos en diversos nichos corporales puede modularse por factores ambientales. Las microvesículas de tamaño nanométrico desempeñan un papel fundamental en la comunicación de célula a célula mediada por ARNs, especialmente en procesos inflamatorios y malignos. Actualmente, son muchos los estudios que proponen la búsqueda de miRNAs como biomarcadores plasmáticos y fecales asociados a procesos inflamatorios crónicos. Sin embargo, pocos describen su interacción con el microbioma y los posibles mecanismos de comunicación entre reinos. En este sentido, es fundamental no solo evaluar la composición de la microbiota asociada al intestino en contextos de disbiosis, sino también evaluar posibles ARNs no codificantes implicados, de modo de generar herramientas integrales de fenotipificación que proporcionen nuevos conocimientos sobre las diferencias y similitudes de la microbiota intestinal entre poblaciones, utilizando análisis cuantitativos y cualitativos de perfiles de microbiomas, así como parámetros clínicos, bioquímicos y epigenéticos, en un contexto de interacción inter-reino.

---

## **MICROBIOMA INTESTINAL EN ENFERMEDADES COMPLEJAS: DISBIOSIS ASOCIADAS A POBLACIÓN ARGENTINA**

Penas Steinhardt A. Grupo Genómica Computacional, Universidad Nacional de Luján, Buenos Aires, Argentina. E-mail: pufetin@gmail.com

## **BIOMARCADORES PARA ENFERMEDAD POR HÍGADO GRASO ASOCIADO A DISFUNCIÓN METABÓLICA (MAFLD): ANÁLISIS INTEGRADO DEL TRANSCRIPTOMA Y METABOLOMA INTESTINAL**

Trinks J.<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Medicina Traslacional e Ingeniería Biomédica (IMTIB), CONICET - Instituto Universitario del Hospital Italiano (IUHI) - Hospital Italiano de Buenos Aires (HIBA), CABA, Argentina; <sup>2</sup>Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), CABA, Argentina. E-mail: julieta.trinks@hospitalitaliano.org.ar

En la última década, la prevalencia de MAFLD ha aumentado en todo el mundo en paralelo con la obesidad, la inactividad física y la diabetes tipo 2. En particular, la población latinoamericana tiene una de las tasas de prevalencia y gravedad más altas de esta enfermedad. La biopsia de hígado es el “estándar de oro” para su diagnóstico y pronóstico, pero posee riesgos inherentes. Estas limitaciones impulsaron la búsqueda de nuevos métodos no invasivos de detección y estratificación del riesgo. Esta creciente necesidad médica ha centrado sus esfuerzos en la investigación de la microbiota intestinal. Sin embargo, cada microbiota intestinal humana es distinta debido a las diferencias en el índice de masa corporal, la actividad física, el estilo de vida, la etnia y los hábitos dietéticos. Por lo tanto, sería de interés identificar aquellos biomarcadores de la microbiota intestinal específicos que contribuyen a una mayor prevalencia de la MAFLD o a una diferente gravedad de la misma en América Latina, donde los datos aún son escasos. La incorporación de enfoques metatranscriptómicos y metabolómicos puede brindar una comprensión integral del microbioma, el papel de cada comunidad microbiana y su reacción al huésped y al medio ambiente. Estudios recientes de nuestro grupo revelaron que la interacción entre varios miembros de la comunidad contribuye al cambio en las firmas del microbioma característico de MAFLD en pacientes argentinos. La combinación de marcadores de microbioma fecal podría ser una herramienta no invasiva útil para el diagnóstico y la progresión de la MAFLD.

---

## **EL VIROMA HUMANO Y SU ROL EN LA MODIFICACIÓN DEL MICROBIOMA**

Reyes A. Universidad de los Andes, Bogotá D.C., Colombia. E-mail: a.reyes@uniandes.edu.co

Los avances en la investigación en el campo del microbioma humano han revelado la importancia crucial de los virus que habitan en nuestro organismo, conocido como viroma humano. Este viroma, que en su mayoría está compuesto por bacteriófagos, tiene un rol en la regulación y modificación de las comunidades microbianas. Estas comunidades microbianas se han visto muy estrechamente ligadas con la salud del hospedero. El entender los virus que tenemos presentes y cómo estos actúan, nos permitirá de manera eficiente modificar la estructura de la comunidad sin las alteraciones tan drásticas que presenta el uso de otros tratamientos como los antibióticos. Grandes esfuerzos se han realizado por caracterizar el viroma humano en diferentes condiciones de salud y enfermedad, sin embargo, estos resultados se han visto limitados por el precario conocimiento de la diversidad viral y la falta de herramientas informáticas que permitan extraer conocimiento a partir de estas secuencias generadas por métodos de secuenciación masivos. El desarrollo de nuevas herramientas bioinformáticas se hace de particular importancia para poder entender la diversidad viral, sus efectos en las comunidades microbianas y su rol final en la salud o enfermedad del hospedero.

## USOS Y APLICACIONES DE LA INTELIGENCIA ARTIFICIAL EN GENÉTICA MÉDICA

Coordinadora: Mampel A. Universidad Nacional de Cuyo, Mendoza, Argentina. E-mail: mampelalejandra@gmail.com

La inteligencia artificial (IA) es parte de nuestra realidad actual, siendo una herramienta que puede ser utilizada en el diagnóstico de enfermedades, entre las que se encuentran las de causa genética. ¿Cuáles podrían ser las ventajas de su utilización? Sabemos que la IA puede procesar gran cantidad de datos entonces ¿permitiría mejorar el tiempo necesario para el diagnóstico de enfermedades raras? ¿podría ser de utilidad para ayudar en la interpretación de variantes moleculares? ¿ayudaría a identificar nuevas enfermedades genéticas? ¿sería una estrategia para seleccionar tratamientos de precisión? Estas son algunas de las tantas preguntas que nos hacemos cuando pensamos en este tema. Sin embargo, además de respuestas certeras es necesario aplicar el juicio crítico al momento de realizar un diagnóstico o iniciar un tratamiento, así como incluir aspectos emocionales y humanísticos de la relación entre individuos. Lo real es que la IA se ha comenzado a utilizar de manera intuitiva y para su mejor uso necesitamos conocerla, independientemente del área en donde nos veamos involucrados (medicina, educación o tareas administrativas). Debido a ello, es que esta propuesta invita a conocer estrategias de IA para mejorar la eficiencia de nuestro trabajo dentro de la genética, sin perder de vista las limitaciones o los aspectos más relevantes de la relación médico paciente.

---

## FACE2GENE: MÁS QUE UNA APP. MINI-TALLER

Fleischer N. VP Product & Research, FDNA, Tel Aviv, Israel. E-mail: nicole@fdna.com

En la actualidad, el análisis genómico se está convirtiendo en el estándar clínico de evaluación diagnóstica, y la inteligencia artificial es la piedra angular de las tecnologías que permiten que el genoma individual sirva para guiar decisiones en salud. Las tecnologías de fenotipificación de próxima generación (NGP) capturan, estructuran y analizan datos fisiológicos humanos complejos para producir conocimientos genómicos procesables. La dismorfología y la sospecha de un síndrome ayuda al consejo sobre el cuidado del afectado. Sin embargo, el acceso a genetistas médicos y especialistas es limitado. La tecnología de aprendizaje automático que impulsa una herramienta en línea llamada Face2Gene (FDNA, EE. UU.) es una forma de inteligencia artificial que combina algoritmos de reconocimiento facial con anotaciones de características clínicas y mediciones antropométricas, lo que permite la detección de características del síndrome a partir de fotografías faciales en 2D. Debido a que el dismorfismo facial está influenciado por el origen étnico del paciente y del evaluador, la tecnología se puede entrenar para aprender a reconocer el fenotipo específico en diferentes etnias. Los resultados de varios estudios realizados en síndromes como el de Angelman, Cornelia de Lange y el síndrome alcohólico fetal muestran que la tasa de detección de la tecnología es comparable con la de los expertos en dismorfología, lo que sugiere además la aplicación clínica de dicha tecnología puede ser una herramienta útil para los pediatras y genetistas en entornos clínicos.

## INTELIGENCIA ARTIFICIAL Y SU USO EN GENÉTICA MÉDICA Y GENÓMICA

García Ortiz J.E. División de Genética, CIBO-IMSS, Guadalajara, Jalisco, México. E-mail: jose.garciaor@imss.gob.mx

La inteligencia artificial (IA) es una herramienta que puede ayudar a mejorar el diagnóstico certero en pacientes con enfermedades genéticas desde el diagnóstico molecular, al acelerar el desarrollo de interpretación de variantes génicas, predecir estructuras proteicas, o mejorando los algoritmos diagnósticos, hasta el desarrollo de nuevas terapias. El término «inteligencia artificial», acuñado en 1956, se define como programas de computación que comprenden fórmulas matemáticas y algoritmos, diseñados para realizar operaciones específicas que se consideran propias de la inteligencia humana, como el autoaprendizaje, el razonamiento y la habilidad de representar el conocimiento de los datos que reciben. La IA puede resolver problemas como encontrar la mejor ruta para un destino, ganar en juegos como el ajedrez o interpretar y encontrar patrones en grandes cantidades de datos con *Machine Learning*. Con el *Machine Learning* (aprendizaje automatizado) se puede usar aprendizaje supervisado o aprendizaje no supervisado; el primero consiste en darle a la computadora datos con la interpretación de estos, para que después aprenda a distinguir entre ambas; en el segundo se le proporciona a la máquina datos sin etiquetar para encontrar patrones de semejanza y que después, por medio de algoritmos programados, organice en grupos los objetos que sean similares. En la actualidad, la IA hace una realidad la medicina personalizada; sin embargo, hay también implicaciones bioéticas que deben tomarse en cuenta por quienes hacen uso de estas tecnologías.

---



## **¿EL FITOMEJORAMIENTO SOLO SE TRATA DE GENÉTICA? REQUISITOS REGULATORIOS PARA COMERCIALIZAR NUEVAS VARIEDADES**

Coordinadora: Malacarne M.F. Asociación Semilleros Argentinos, Argentina. E-mail: fabiana.malacarne@asa.org.ar

Las empresas que realizan fitomejoramiento comercial, además de fijar los objetivos del programa, deben ajustarlos a los requerimientos regulatorios de cada país en el que operan y realizar el balance costo/beneficio para determinar la vía más adecuada para llegar al mercado. Este largo camino comienza con las pruebas de concepto para saber qué técnicas de mejoramiento se pueden usar para lograr los objetivos planteados. Dependiendo de las mismas variarán los requisitos regulatorios. Si el producto final es convencional, transgénico u obtenido por edición génica, los procesos regulatorios serán diferentes y, por lo tanto, también los costos. Ya definida la metodología de mejoramiento entran en juego los ensayos en el país y los avances que se quieran hacer en contra estación. Aquí se debe tener en cuenta el estatus regulatorio de los productos ensayados (convencional o regulado) y los requisitos fitosanitarios y legales para la importación y exportación de semillas. Para el lanzamiento comercial hay que cumplir, en nuestro país, requisitos regulatorios para inscribir la variedad en los registros del Instituto Nacional de Semillas y si la misma es genéticamente modificada, desregularla en los países de destino comercial del producto. Por último y no menos importante aparecen las reglas de juego para percibir los derechos de propiedad intelectual. En esta etapa interviene no sólo la legislación sino también los contratos entre privados. Conocer los aspectos regulatorios de todo el proceso ayudará a diseñar un programa de fitomejoramiento acorde a los objetivos y presupuesto.

---

## **DE LA PRUEBA DE CONCEPTO HASTA LA VARIEDAD**

Malacarne M.F. Asociación Semilleros Argentinos, Argentina. E-mail: fabiana.malacarne@asa.org.ar

---

## **NUEVA VARIEDAD ¿CÓMO LLEGA AL MERCADO?**

Erdman J. Asociación Semilleros Argentinos, Argentina. E-mail: juan.erdmann@asa.org.ar

---

## **PENETRACIÓN EN EL MERCADO LANZAMIENTO Y COMERCIALIZACIÓN DE NUEVAS VARIEDADES**

Antongiovanni M. GDM Seeds, Argentina. E-mail: mantongiovanni@gdmseeds.com

---

## LA EPIGENÉTICA EN LA EXPRESIÓN DE PATOLOGÍAS LIGADAS AL CROMOSOMA X

Coordinador: Abelleyro M. Instituto de Medicina Experimental (IMEX), ANM-CONICET, CABA, Argentina.  
E-mail: martinabelleyro@gmail.com

En los desórdenes recesivos ligados al cromosoma X, el gen que porta la variante patogénica corresponde a uno de los dos cromosomas del par de sexual. El patrón de herencia recesiva ligada al cromosoma X indica que las mujeres, XX, resultaran portadoras si presentan una única variante en uno de los dos cromosomas. Sin embargo, el varón, XY, con una variante patogénica en el cromosoma X, padecerá la patología. La inactivación del cromosoma X representa uno de los paradigmas de la epigenética, ya que constituyen cambios heredables que no se corresponden con diferencias en la secuencia de ADN. La inactivación del cromosoma X en mujeres permite compensar la dosis de los genes ligados al X con los varones y produce individuos femeninos que son mosaicos de células con el cromosoma X materno inactivo, 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 correlación entre la expresión de patologías del cromosoma X, en mujeres portadoras heterocigotas y la inactivación sesgada del cromosoma X, resulta un tema controversial que es actualmente investigado en distintas patologías. En Hemofilia y Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) la inactivación del cromosoma X permite explicar la expresión en un grupo de mujeres portadoras heterocigotas sintomáticas. Proponemos disertar sobre las bases genéticas y las causas de inactivación sesgada del cromosoma X, incluyendo ejemplos en mujeres sintomáticas de Hemofilia y DMD.

---

## LA EPIGENÉTICA EN LA EXPRESIÓN DE PATOLOGÍAS LIGADAS AL CROMOSOMA X

Radic P. Instituto de Medicina Experimental (IMEX), ANM-CONICET, CABA, Argentina. E-mail: yocpamelita@yahoo.com.ar

La inactivación del cromosoma X (ICX) representa uno de los paradigmas de la epigenética, ya que constituyen cambios heredables que no se corresponden con diferencias en la secuencia de ADN. La ICX es un mecanismo molecular que ocurre temprano en el desarrollo de las hembras de mamíferos y produce un silenciamiento masivo de uno de los dos crX, en consecuencia, dosis equivalentes entre genes ligados al X en machos (XY) y hembras (XX). El inicio y mantenimiento del proceso de inactivación, se asocia a la expresión del RNA no codificante *XIST* (*X-inactivation specific transcript*) que genera hembras que son mosaico con dos líneas celulares, una con el crX materno inactivo y otra con el crX paterno inactivo, con una distribución teórica 50:50 en cada tejido. Una vez ocurrida, esta inactivación se hereda en cada célula somática sin cambios a lo largo de la vida adulta. La inactivación sesgada del crX es una desviación marcada de la inactivación 50:50, que produce que un tejido/órgano o todo el organismo presente mayoritariamente un crX activo (ya sea el materno o el paterno). La evidencia fenotípica de enfermedad en desórdenes recesivos ligados al crX es un fenómeno inusual. Sin embargo, la literatura muestra algunos reportes de mujeres sintomáticas. La mayoría de estos casos resultan mujeres portadoras heterocigotas asociada al sesgo completo en la ICX, aunque resulta un tema controversial dependiendo de la patología. En Hemofilia y Distrofia Muscular de Duchenne la ICX permite explicar la expresión en un grupo de mujeres portadoras heterocigotas sintomáticas.

## INACTIVACIÓN DEL CROMOSOMA X: APLICACIONES EN HEMOFILIA

Ziegler B.M. Instituto de Medicina Experimental (IMEX), CONICET-Academia Nacional de Medicina (ANM), CABA, Argentina. E-mail: ziegler.betiana@gmail.com

La Hemofilia A (HA) se caracteriza por defectos en el gen del factor VIII (*F8*) de coagulación. Al ser un trastorno recesivo ligado al X, los varones hemocigotas resultan afectados; mientras que las mujeres, portadoras heterocigotas, en pocas ocasiones presentan síntomas de sangrado. El gen *F8*, de 187 Kb, se expande en 26 exones. Las variantes patogénicas en HA, involucran inversiones recurrentes del intrón 22 (*Inv22*) y del intrón 1 (*Inv1*), grandes deleciones que abarcan uno o varios exones del gen, pequeñas inserciones o deleciones y sustituciones nucleotídicas que se asocian a defectos *missense*, *nonsense* y de *splicing*. La expresión de HA en mujeres puede asociarse a defectos genéticos y epigenéticos: la presencia de una de una variante patogénica en heterocigosis en el *F8* y la inactivación sesgada del cromosoma X a favor del alelo afectado; dos variantes patogénicas en el *F8*, ya sea en homocigosis o heterocigosis; o una variante en el *F8* hemocigota asociada a un fenotipo femenino. Para el diagnóstico de mujeres se estudia la variante causal determinada en la familia, y en los casos sin antecedentes familiares de hemofilia, se realiza el *screening* completo para la determinación de la variante patogénica del *F8*. En los casos de variantes en heterocigosis, se estudió el patrón de inactivación del cromosoma X. Se estudiaron 11 portadoras de HA con síntomas de sangrado: cinco resultaron heterocigotas con inactivación sesgada del cromosoma X; dos presentaron dos variantes patogénicas; una presentó síndrome de Turner (45,X0); y tres resultaron heterocigotas con inactivación al azar.

## INACTIVACIÓN DEL CROMOSOMA X EN MUJERES CON DISTROFINOPATÍA

Carcione M. Laboratorio de Distrofinopatías, Cátedra de Genética, Facultad de Farmacia y Bioquímica, UBA, CABA, Argentina. E-mail: mica.carcione@gmail.com

Las distrofinopatías son enfermedades neuromusculares de herencia recesiva ligada al cromosoma X causadas por alteraciones moleculares en *DMD*. Las alteraciones moleculares en este gen son grandes deleciones/duplicaciones en el 80% de los casos y variantes de secuencia pequeñas en el 20% restante. En general, al ser una patología recesiva ligada al X, los varones son los principalmente afectados al poseer un único cromosoma X, mientras que las mujeres son portadoras de la enfermedad. Sin embargo, se estima que un 2,5-7,8% de las mujeres con una alteración heterocigota en *DMD* presentarán distrofinopatía, y se cree que una de las causas es la inactivación sesgada del cromosoma X. Es decir, estas mujeres poseerán inactivado el cromosoma sin la alteración molecular en el gen *DMD*. A dichas mujeres, cuando presentan una alteración en heterocigosis y clínica, se les estudia la inactivación del cromosoma X en sangre periférica. Se estudiaron 14 mujeres portadoras con distrofinopatía, con una alteración heterocigota en *DMD*. Se determinó que seis (43%) de ellas presentaron inactivación sesgada del cromosoma X, mientras que ocho no. Como conclusión podemos decir que la inactivación sesgada podría explicar la sintomatología en seis de las 14 pacientes. Sin embargo, no se puede asegurar que lo mismo que se ve en sangre se esté replicando en músculo. Respecto de las ocho mujeres restantes sin sesgo, no podemos descartar la existencia de otra variante no detectada por la metodología usada o la ocurrencia de otros eventos tales como translocaciones autosoma:X, síndrome de Turner o disomía uniparental.

## **PROGRAMAS DE MEJORAMIENTO GENÉTICO EN SISTEMAS DE PRODUCCIÓN DE ÉQUIDOS EN ARGENTINA**

Coordinadora: Castañeira C. Cátedra de Producción Equina, FAV, UNRC, Córdoba, Argentina. E-mail: catavet@gmail.com

---

## **PROGRAMAS DE MEJORAMIENTO GENÉTICO EN SISTEMAS DE PRODUCCIÓN DE EQUIDOS EN ARGENTINA**

Losinno L.<sup>1</sup>, P. Trigo<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Agronomía y Veterinaria, Universidad Nacional de Río Cuarto, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata, Buenos Aires, Argentina. E-mail: llosinno@gmail.com

Vivimos un momento crítico e histórico en la relación genética/producción de équidos debido a los rápidos avances en el conocimiento científico y su casi inmediata transformación en tecnológico desde la publicación de la secuencia de referencia del genoma equino (2009). Sin embargo, los criadores y los profesionales directamente involucrados en los procesos productivos (veterinarios, agrónomos, zootecnistas, biotecnólogos), salvo excepciones, en general siguen manejando los mismos criterios, pautas y dogmas referidos a “la genética de los caballos” propios de principios del siglo pasado. Esta grieta en la transferencia real del conocimiento como motor de cambio y modificación de la realidad es uno de los problemas más severos de la industria y de la producción de équidos (y no solo en Argentina). Solo desde quizás lo pedagógico, plantearemos los avances (y por lo tanto las tareas pendientes para quienes ejercemos la docencia en esta rama profesional) que podrían impactar (y de hecho lo están haciendo) en los sistemas productivos de vanguardia en este momento: 1) salud; 2) programas de mejoramiento en razas comerciales; 3) evolución y paleo genética; y 4) comportamiento.

---

Trigo P. Universidad Nacional de La Plata, Buenos Aires, Argentina. E-mail: ptrigo@fcv.unlp.edu.ar

---

Alonso C. Cátedra de Producción Equina, FAV, UNRC, Córdoba, Argentina. E-mail: carolinavet@gmail.com

---

Flores Bragulat A.P. CONICET, Cátedra de Producción Equina, FAV, UNRC, Córdoba, Argentina. E-mail: anafloresbragulat@gmail.com

---

## IDENTIFICACIÓN Y MEJORAMIENTO DE GERMOPLASMA DE CANNABIS EN ARGENTINA

Coordinadora: Reynoso L.R.M. Universidad Nacional de San Luis, Argentina. E-mail: lirumarey@gmail.com

El cultivo y los usos del cannabis tienen larga data en el mundo, pero la investigación científica y desarrollo tecnológico han sido pospuestos debido a las prohibiciones. En Argentina recién en 2017 se habilitó la investigación para uso medicinal (Ley 27.350), y en 2022 para uso industrial (Ley 27.669). De los avances en la investigación sobre los aspectos genéticos del cannabis nos hablarán los especialistas. La Dra. Carla Arizio, del Instituto de Recursos Biológicos de INTA, contará sobre las características del cannabis y el desarrollo de las investigaciones sobre técnicas genómicas en el proceso de mejoramiento, trazabilidad, estudios de diversidad genética y aspectos pendientes para la identificación de cultivares nacionales. La Ms. Mariana Kandus, responsable del Programa de mejoramiento de *Cannabis sativa* en la EEA INTA Bariloche, detallará los cruzamientos, la selección fenotípica y la inscripción en el INASE. El Lic. Santiago Juárez, miembro fundador de la ONG Ciencia Sativa, cultivador y mejorador de cannabis desde hace 10 años, nos presentará el producto del trabajo de selección y mejoramiento que forma parte de un vínculo estratégico entre esta ONG y el INTA Patagonia Norte: el cultivar “CANNAWINE INTA-ACCS” para uso medicinal, ya inscripto en INASE. El Ing. Agr. Benjamín Enrici, Presidente de Agrogenética Riojana-SAPEM y Director de Programa de cannabis medicinal e Industrial de la provincia de La Rioja, nos planteará aspectos de la genética de *Cannabis sativa* y de su relación con el desarrollo de cannabis medicinal e industrial en la provincia.

---

## HERRAMIENTAS MOLECULARES PARA EL MEJORAMIENTO, CONSERVACIÓN Y TRAZABILIDAD EN CANNABIS. ESTADO DEL ARTE Y AVANCES EN ARGENTINA

Arizio C.M. INTA, Argentina. E-mail: arizio.carla@inta.gob.ar

*Cannabis sativa* L. ( $2n=2x=20$ ) pertenece a la familia Cannabaceae y se cultiva para diversos propósitos y mercados (grano, aceite, harinas, fibras, construcción, energía, cosmética, alimentación humana y animal, medicamentos y fitoremediación). Si bien el cultivo y su uso tienen una larga historia, aspectos de investigación y desarrollo se encuentran retrasados debido a su prohibición mundial (que en la última década ha comenzado a revertirse) y a características propias de la especie (dioica, altamente heterocigota y un alto grado de plasticidad fenotípica). La bibliografía internacional muestra el desarrollo de investigaciones que involucran técnicas genómicas en el proceso de mejoramiento, trazabilidad y estudios de diversidad genética. Varios genomas y transcriptomas se encuentran disponibles, así como numerosos marcadores moleculares, algunos asociados a quimiotipos y determinación del sexo. En Argentina, la investigación en cannabis para uso medicinal se habilitó en el año 2017 (Ley 27.350) y se amplió al uso industrial en el 2022 (Ley 27.669). Actualmente se encuentran registradas 32 variedades en el INASE, obtenidas por técnicas de cruzamiento tradicional y selección. Diferentes grupos investigan en edición génica, generación de modelos de genómica predictiva, programas de trazabilidad y evaluación mediante marcadores moleculares. Está pendiente el desarrollo de patrones moleculares de las variedades locales registradas, así como la definición de un set para la fiscalización del comercio. El INTA y el INASE se encuentran trabajando en un proyecto en esa dirección.

## **PROGRAMA DE MEJORAMIENTO GENÉTICO DE CANNABIS EN LA REGIÓN PATAGONIA NORTE**

Kandus M.<sup>1</sup>, S. Juárez<sup>2</sup>, R. Aguirre<sup>2</sup>, G. Calzolari<sup>2</sup>, G. Benegas<sup>2</sup>, M. Amorosi<sup>3</sup>, M.G. Mattera<sup>1</sup>, A. Mazzoni<sup>1</sup>. <sup>1</sup>INTA EEA Bariloche, Río Negro, Argentina; <sup>2</sup>Asociación Civil Ciencia Sativa (ACCS), Río Negro, Argentina; <sup>3</sup>INTA C.R. Patagonia Norte, Neuquén, Argentina. E-mail: kandus.mariana@inta.gob.ar

El programa de mejoramiento genético de Cannabis se lleva a cabo en el INTA EEA Bariloche en el marco de un proyecto de investigación y desarrollo entre el INTA Patagonia Norte y la ONG Ciencia Sativa. Uno de los objetivos es la obtención de cultivares nacionales para uso medicinal a partir de distintos orígenes genéticos. Se dispone de germoplasma que la ONG viene cultivando hace diez años, con experiencia en el tratamiento de distintas patologías. En primer lugar, se llevan a cabo cruzamientos dirigidos que permitan combinar caracteres deseados de distintos cultivares y un alto contenido de cannabinoides específicos (CBD o THC) o un perfil químico balanceado (1:1 CBD:THC). A continuación, se efectúa una selección fenotípica en la progenie obtenida, considerando: (i) contenido de cannabinoides, (ii) producción de biomasa floral y arquitectura de planta (iii) capacidad de enraizamiento, (iv) comportamiento sanitario. Previo a la selección, durante la etapa vegetativa, se realiza el esquejado de todas las plantas poder reproducir los genotipos selectos, lo cual permite evaluar la estabilidad y homogeneidad de los clones en condiciones controladas de cultivo. El material que cumple con todos los requisitos será elegido para su inscripción en el INASE. Para ello, se caracteriza el material siguiendo los descriptores publicados por el INASE en un lote de 40 plantas con dos repeticiones. Una de las ventajas distintivas de este programa es que se nutre de la información resultante de la evaluación agronómica de los cultivares registrados y otros materiales selectos realizada en INTA EEA Alto Valle.

---

## **HISTORIA DE MEJORAMIENTO DEL CULTIVAR “CANNAWINE INTA-ACCS” PARA USO MEDICINAL**

Juárez S.<sup>1</sup>, M. Kandus<sup>2</sup>, R. Aguirre<sup>1</sup>, C. Gabriela<sup>1</sup>, G. Benegas<sup>1</sup>, M. Amorosi<sup>3</sup>, G. Matera<sup>2</sup>, A. Mazzoni<sup>2</sup>. <sup>1</sup>ONG Ciencia Sativa, Río Negro, Argentina; <sup>2</sup>INTA EEA Bariloche, Río Negro, Argentina; <sup>3</sup>INTA EEA Alto Valle, Río Negro, Argentina. E-mail: santiagomartinjuarez@gmail.com

En el marco del proyecto de colaboración técnica entre la ONG Ciencia Sativa y el INTA Patagonia Norte se inscribió CANNAWINE INTA-ACCS, cultivar de Cannabis, en los registros del INASE. Este cultivar, con una relación 10:1 CBD:THC se obtuvo a partir del cruzamiento entre individuos selectos de Cannatonic y Cherrywine. El parental Cannatonic fue seleccionado a partir de un lote de 10 plantas cultivadas por la ONG en 2015. Este ejemplar fue conservado, clonado y utilizado por los médicos de la ONG para tratar diversas condiciones de salud. El parental Cherrywine fue seleccionado por la ONG en 2021 luego de tres ciclos de endocría. A partir del cruzamiento entre los parentales de Cannatonic y Cherrywine se realizó una selección sobre un lote de 50 plantas en el Laboratorio de Mejoramiento de INTA EEA Bariloche, teniendo en cuenta: mayor contenido de CBD y menor contenido de THC, mayor producción de material floral, mejor arquitectura de planta, mayor resistencia a estrés biótico, y acortamiento de la fase reproductiva. Luego se seleccionó un fenotipo con mayor producción de material floral y concentración de CBD bajo condiciones controladas de cultivo. La evaluación agronómica del cultivar, bajo cubierta en el INTA Alto Valle, mostró resultados favorables, logrando plantas de 73 cm de altura promedio, con un rendimiento en material floral de 110 g/planta en un período de 65 días de floración a cosecha. Este trabajo de selección y mejoramiento forma parte de un vínculo estratégico que permitió el desarrollo de un cultivar nacional apto para el cultivo en las condiciones de Patagonia Norte.

## **HACIA DONDE DEBERÍA ORIENTARSE LA INDUSTRIA DEL CANNABIS DESDE LA MIRADA GENÉTICA**

Enrici B. Agrogenética Riojana, Argentina. E-mail: [contacto@agrogeneticariojana.com.ar](mailto:contacto@agrogeneticariojana.com.ar)

---

## **NUEVOS ENFOQUES EN EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO Y EL TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES RARAS: TERAPIAS ACTUALES Y A FUTURO**

Coordinadora: Del Rey G. Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergadá" (CEDIE), CONICET, FEI, Div. Endocrinología, Hospital de Niños "Ricardo Gutiérrez", Buenos Aires, Argentina. E-mail: [graciadelrey@cedie.org.ar](mailto:graciadelrey@cedie.org.ar)

Las enfermedades raras (ER), también denominadas poco frecuentes o huérfanas, se presentan con baja frecuencia en la población general, pero, en conjunto, afectan al 8% de la población mundial. Alrededor de 400 millones de personas en el mundo tiene una de entre 5.000-8.000 ER. En el 80% la causa es genética por alteración de uno o varios genes. La baja prevalencia y la heterogeneidad clínica dificultan el diagnóstico rápido y preciso, y la disponibilidad de tratamientos adecuados. En el campo de terapia génica, en especial para enfermedades del pulmón, el descubrimiento del complejo CRISPR-Cas9 ha permitido la edición fidedigna del genoma humano generando un avance explosivo de conocimientos relacionados con la regulación genética de muchas ER, representando así un gran potencial terapéutico. En Argentina, se considera ER cuando afecta a una persona cada 2.000 habitantes y hay 5.885 desórdenes (<https://www.argentina.gob.ar/salud/pocofrecuentes/listado>). Entre éstas, los errores innatos del metabolismo y los trastornos pulmonares como Hipertensión Pulmonar Arterial o Fibrosis Quística, son enfermedades graves de mal pronóstico. Comparten heterogeneidad clínica, alta complejidad etiológica y diagnóstica, evolución crónica, heredables en más del 80%, inicio en ocasiones en edad pediátrica, cierto grado de discapacidad, y manejo en centros de referencia. Este simposio tratará de abordar los mecanismos genéticos subyacentes de algunas ER, como también terapias disponibles a nivel de tratamiento. De esta manera bajo un enfoque transdisciplinar, se plantean diversas disertaciones.

---

## **IMPLEMENTACIÓN DEL DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN HIPERTENSIÓN ARTERIAL PULMONAR. ABORDAJE MOLECULAR Y RELEVANCIA EN EL SEGUIMIENTO CLÍNICO**

Fontecha M.B. Instituto de Medicina Experimental (IMEX), CONICET-ANM, CABA, Argentina. E-mail: [mbfontecha@gmail.com](mailto:mbfontecha@gmail.com)

La hipertensión arterial pulmonar (HAP) es una enfermedad cardiopulmonar rara, progresiva y a menudo mortal, asociada a una etiología compleja, un tratamiento difícil y un mal pronóstico. La oclusión y remodelación de las arteriolas pulmonares conduce a insuficiencia respiratoria progresiva, disfunción ventricular derecha, insuficiencia cardíaca y muerte prematura. La prevalencia estimada es de 4,8-8,1 casos/millón para la enfermedad pediátrica y de 15-50 casos/millón para la enfermedad del adulto. A pesar de los avances actuales sigue siendo una enfermedad difícil de diagnosticar y tratar. El perfil molecular subyacente es muy heterogéneo, encontrando variantes genómicas de línea germinal patogénicas, principalmente en las formas idiopáticas y hereditarias. Además del gen *BMPR2* (receptor 2 de la proteína morfogenética ósea), que es el más prevalente, actualmente se sabe que varios genes, algunos pertenecientes a clases funcionales distintas, predisponen al desarrollo de la HAP. En la actualidad el diagnóstico genético se realiza empleando técnicas de secuenciación masiva mediante el análisis de paneles de genes y exoma o genoma completos promoviendo la detección de nuevos genes causales y de susceptibilidad de la HAP. El conocimiento de la enfermedad en Argentina está limitado por el escaso número de estudios clínicos y la ausencia de estudios genéticos. En esta presentación se van a describir los avances y desafíos en la implementación del diagnóstico genómico de la HAP en nuestra institución.



## TERAPIAS EMERGENTES EN LOS ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

Guelber N. Clínica Universitaria Reina Fabiola, Universidad Católica de Córdoba, Argentina.  
E-mail: nguelbert@gmail.com

---

## FIBROSIS QUÍSTICA. AVANCES TERAPÉUTICOS. CAMINANDO HACIA EL FUTURO. REVOLUCIÓN Y DESAFÍOS DEL CRISP-CAS. DILEMAS ÉTICOS

Oller De Ramírez A.M. CONICET, Argentina. E-mail: draolleranamaria@gmail.com

La fibrosis quística es una enfermedad hereditaria causada por dos mutaciones en gen regulador de la conductancia transmembrana, *CFTR*. Tratamientos: 1) moduladores a) Kalydeco-ivacaftor. En combinación con tezacaftor e ivacaftor (desde 6 años F508del/F508del o F508del con otras mutaciones. Junto con ivacaftor, tezacaftor y elexacaftor, 6 años con una mutación F508del. En monoterapia desde 4 meses. b) Orkambi: Lumacaftor/ivacaftor para 6 años o más, F508del/F508del. En 2022 desde 1 año. c) Symdeko Symkevi (tezacaftor/ivacaftor y ivacaftor) de 6 años, F508del/F508del y F508del más mutación con función residual. d) Trikafta: elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor, mayores de 12 años, con mutación F508del. 2) Mecanismo readthrough con Ataluren-PTC 124. Se investigan otros agentes. 3) Terapia génica. Introducen gen o fragmento normal en virus modificado. Dificultad para dirigirlo. 4) Revolucionaria tecnología CRISPR Repeticiones Palindrómicas Cortas Agrupadas Regularmente Interespaciadas. Actúan con endonucleasas, Cas-tijera y ARN (secuencia guía) dirigiéndose a una ubicación específica en el genoma, CRISPR-Cas. Permite edición de genes en células vegetal, animal e incluso humanos. Corregir mutaciones en enfermedades hereditarias, regular genes, ayudar en cáncer, SIDA, inmunoterapia y ecosistemas. Pero, no es precisa (produce efectos *off-target*, 0,1-60%, alteraciones indeseadas). Problemas éticos. Existe debate internacional, en China 2018 hicieron edición génica en tres embriones humanos. Científicos confrontan por falta de ética, publicaciones e información del estado de esas niñas.

---

## **MEJORAMIENTO DE SOJA EN ARGENTINA: ASPECTOS FISIOLÓGICOS, GENÉTICOS, MOLECULARES Y TECNOLÓGICOS APLICADOS AL MEJORAMIENTO DEL CULTIVO**

Coordinadora: Bianchi J.S. Laboratorio de EcoFisiología Vegetal (LEFIVE), Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR), CONICET-UNR, Santa Fe, Argentina. E-mail: bianchi@iicar-conicet.gob.ar

La soja es uno de los cultivos más importantes de la República Argentina y una de las fuentes principales de divisas del país. Su mejoramiento está orientado principalmente a lograr una obtención rápida de variedades de alta productividad, sanidad y de buen comportamiento agronómico siendo fundamental para ello el conocimiento de los factores que regulan el crecimiento, el desarrollo y finalmente el rendimiento del cultivo. En las últimas décadas, distintas tecnologías como la asistencia al mejoramiento por marcadores moleculares, la inteligencia artificial aplicada al fenotipificación a gran escala, el “speed breeding” o el uso de drones, entre otras, han permitido acelerar significativamente este proceso. Sin embargo, actualmente el mejoramiento de soja sigue afrontando grandes desafíos como el de superar los valores relativamente bajos de mejora (<2% por año), o los efectos adversos del cambio climático, evidenciado en los últimos años como episodios de sequía cada vez más frecuentes que han afectado el rendimiento generando grandes pérdidas económicas tanto a nivel regional como mundial. El objetivo de este simposio es entonces conocer la actualidad del mejoramiento genético de soja, poniendo énfasis principalmente en cómo enfrentan estos grandes desafíos tanto el sector académico, como los programas de mejoramiento público y privado.

---

### **BASES FISIOLÓGICAS APLICADAS AL MEJORAMIENTO DEL CULTIVO DE SOJA**

Bianchi J.S., C.A. Cairo, A. Quijano. Laboratorio de EcoFisiología Vegetal (LEFIVE), Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR), CONICET-UNR, Santa Fe, Argentina. E-mail: bianchi@iicar-conicet.gob.ar

En las últimas décadas la demanda global de soja se ha incrementado significativamente, siendo necesario un aumento en su producción. En este contexto de alta demanda y superficie con aptitud agrícola limitada, el incremento en el rendimiento de los cultivos es la mejor alternativa para proporcionar una seguridad alimentaria global sustentable, siendo la Argentina uno de los pocos países con capacidad para satisfacer parte de la demanda mundial de alimentos. Por lo tanto, uno de los desafíos actuales es el desarrollo acelerado de variedades de soja con características morfofisiológicas que permitan incrementar el rendimiento potencial. La obtención rápida de variedades de soja requiere además del conocimiento, la integración y puesta a punto de diversas tecnologías que incluyen distintas disciplinas como la Fisiología Vegetal, Genética, Biología Molecular, Bioinformática, Inteligencia Artificial, entre otras. Caracteres como la morfología foliar, la longitud de entrenudos, y el número de semillas por vaina presentan variabilidad genética y podrían utilizarse para mejorar el rendimiento potencial. Particularmente en el LEFIVE se están poniendo a punto estas tecnologías en el estudio de dichos caracteres con el fin de poderlos incorporar en programas de mejoramiento para la obtención de variedades con mejor comportamiento agronómico y mayor potencial de rendimiento.

---

## **PRESENTE Y FUTURO DEL MEJORAMIENTO DE SOJA EN ARGENTINA Y EL MUNDO**

Ferrarotti J. HAZIAK SAS, Santa Fe, Argentina. E-mail: jsferrarotti@haziak.com.ar

El mejoramiento genético ha sido crucial para el éxito global de la soja. Argentina se destaca como uno de los líderes mundiales con 17M de hectáreas sembradas y relevante participación en el comercio internacional. En mejoramiento se utilizan técnicas tradicionales y modernas para desarrollar variedades más productivas, resistentes y adaptables a diferentes condiciones ambientales. Los avances en edición genética prometen mejoras futuras. Los programas actuales emplean herramientas como gestión de bases de datos, análisis estadístico, visualización de datos y genómica. Drones y robots automatizan tareas y capturan imágenes para análisis detallados. La genotipificación y la fenotipificación se combinan para identificar características deseables y mejorar variedades. El futuro plantea nuevos desafíos de selección para productividad y adaptabilidad. Argentina y otros países invierten en el desarrollo, tanto con fondos públicos como privados, para otorgar a la soja tolerancia a sequía y mayor eficiencia en el uso del agua. Se espera que la gestión de datos y desarrollo de nuevos modelos impulsen aún más la ganancia genética para rendimiento y otras características deseadas. El avance en productividad y adaptabilidad para ampliar la diversidad de usos de la soja no posee techo estimado.

---

## **SEQUÍA Y CAMBIO CLIMÁTICO – LAS ÓMICAS APLICADAS AL MEJORAMIENTO GENÉTICO DE LA SOJA**

Pardo E.M. Instituto de Tecnología Agroindustrial del Noroeste Argentino (ITANOA), EEAOC-CONICET, Tucumán, Argentina. E-mail: marianopardo@eeaoc.org.ar

La producción de soja enfrenta factores climáticos adversos, como escasez de agua y altas temperaturas, que además favorecen la incidencia de enfermedades y plagas. Esta realidad mundial es especialmente sentida en el Noroeste Argentino (NOA). En este sentido, el Programa de Mejoramiento Genético de la Soja (PMGS) de la Estación Experimental Agroindustrial Obispo Colombres ha estado desarrollando variedades de soja mejor adaptadas al NOA. Este proceso, que dura entre siete y ocho años, ha estado tradicionalmente basado en principios genéticos de selección fenotípica y constituye lo que conocemos como un programa de mejoramiento genético “clásico”. Pero, con el advenimiento de nuevas herramientas provenientes de la ingeniería genética, las ómicas y la bioinformática, este proceso puede acelerarse y ser más eficiente. A través de la fenotipificación de alto caudal, la genómica, la transcriptómica y herramientas como la Selección Asistida por Marcadores Moleculares (SAM) se busca acelerar y optimizar el proceso de desarrollo de nuevas variedades. Esto implica la selección de parentales con variabilidad genética, el cruzamiento artificial, la evaluación fenotípica profunda y la caracterización genómica para identificar genes asociados a rasgos de interés agronómico. El objetivo es obtener variedades más tolerantes al estrés hídrico y eficientes en el uso del agua, en línea con el desarrollo sostenible. El uso de estas herramientas mejora la eficiencia del programa y aumenta las posibilidades de obtener nuevas variedades con mayor tolerancia y rendimiento bajo estrés hídrico.

## **NUEVAS HERRAMIENTAS TECNOLÓGICAS Y SU USO EN UN PROGRAMA DE MEJORAMIENTO DE SOJA**

Franco M. GDM, Buenos Aires, Argentina. E-mail: mefranco@gdmseeds.com

Las nuevas tecnologías están demostrando ser un factor clave en los programas de mejoramiento modernos. El objetivo de la presentación es enumerar una serie de nuevas herramientas tecnológicas y su impacto en un programa de mejoramiento comercial de soja. Actualmente, distintos tipos de sensores en UAVs permiten relevar características fenotípicas de importancia agronómica a una escala 320 veces mayor respecto al relevamiento de datos tradicional. Los robots y drones con cámaras de alta definición recopilan un alto caudal de información a campo que luego es procesado por complejos algoritmos para predecir caracteres complejos. Al mismo tiempo, herramientas como la selección genómica (GWS) permiten predecir desde la mejor combinación de parentales, mejores individuos en etapas tempranas y mejores variedades en etapas avanzadas del programa de mejoramiento. Al combinar datos fenotípicos, información genotípica y modelos de predicción robustos, se logra una mayor precisión en la predicción del rendimiento y sus componentes, incluyendo interacciones con el ambiente. Las herramientas ambientales ayudan a comprender las complejas interacciones GxE, fortaleciendo las decisiones de avance en diferentes condiciones. La ciencia de datos desempeña un papel fundamental en el análisis de la compleja información recopilada, mejorando las predicciones con nuevos modelos estadísticos y técnicas de aprendizaje automático. Estas herramientas modernas aceleran el proceso de mejoramiento, proporcionando información detallada para una selección más precisa y mejorando la ganancia genética.

---

**ESPACIO JOVEN**

YOUTH SPACE



## ESTUDIOS DE VARIABILIDAD GENÉTICA EN *Panicum coloratum* L. FRENTE A CONDICIONES DE ESTRÉS COMBINADO DE SALINIDAD–ANEIAMIENTO

Lifschitz M. Asesor privado. E-mail: mauroelif@hotmail.com

En la Argentina, la ganadería actual se desarrolla en ambientes con limitantes edafo-climáticas, entre ellas, suelos de moderada a alta salinidad combinada con períodos de anegamiento. Numerosas especies forrajeras han sido introducidas con el objetivo de incrementar la oferta en estos ambientes, entre ellas, *Panicum coloratum*, una gramínea subtropical. El objetivo de este estudio fue evaluar en dos variedades botánicas de esta especie, var. *makarikariense* y var. *coloratum*, la respuesta a condiciones de salinidad, hipoxia y su combinación. Se estudiaron las respuestas fisiológicas y oxidativas, así como también los cambios en la morfología y acumulación de biomasa aérea y radicular, en un sistema de hidroponía. Para la mayoría de los caracteres, no se observaron diferencias en los efectos observados en condiciones de salinidad y salinidad e hipoxia combinados. La variedad *makarikariense* resultó más tolerante a condiciones de salinidad que la variedad *coloratum*. Luego, se estimó la variabilidad genética y el avance por selección mediante selección fenotípica individual (SFI) y selección genotípica por prueba de progenie (SGPP). El método más eficiente difirió entre variedades. La SFI sería más exitosa en la variedad *coloratum* mientras que, SGPP en la variedad *makarikariense*. Los resultados muestran que sería posible incrementar la tolerancia a estrés combinado en *Panicum coloratum*.

## IDENTIFICACIÓN DE QTL QUE CONTROLAN CARACTERES DEL FRUTO EN TOMATE POR SECUENCIACIÓN DE GRUPOS DISCREPANTES

Vazquez D.V. Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR), CONICET–UNR, Santa Fe, Argentina. E-mail: vazquez@iicar-conicet.gob.ar

La forma del fruto es clave en el cultivo de tomate (*Solanum lycopersicum* L.). Como la mayoría de los estudios se centran en la dirección próximo–distal, propusimos identificar nuevas regiones genómicas que controlan la forma del fruto en dirección medio–lateral. Examinamos la diversidad para forma de frutos en la dirección medio–lateral en 183 accesiones de tomate y encontramos que los genes *LC* y *FAS* no eran suficientes para explicar la variabilidad para el carácter grado de irregularidad (GI). El cultivar Voyage presentó carpelos no fusionados, estando asociado dicho carácter al GI. Desarrollamos poblaciones  $F_2$  cruzando cultivares divergentes para el GI y tipo de carpelos (TC), donde no segregaban *LC* y *FAS* (Yellow Stuffer x Heinz 1439 [ $F_2$ YSxH] y Voyage x Old Brooks [ $F_2$ VxOB]). Por *QTL-seq* se detectaron tres regiones genómicas asociadas al TC en los cromosomas (Cr) 3, 6 y 10. Sin embargo sólo los marcadores moleculares de la región del Cr 6 entre 40,98 y 44,17 Mb estuvieron asociados al TC. El fenotipo fusionado fue dominante sobre el no fusionado, y se encontró herencia epistásica monogénica o digénica en dos experimentos independientes. Para el GI se identificó un *QTL* en el Cr 8 en ambas  $F_2$ , que se validó en  $F_2$ YSxH mediante mapeo de intervalos y representó ~17% de la variabilidad fenotípica. Otros dos *QTLs* epistásicos localizados en los Cr 6 y 11 explicaron ~61% de la variabilidad en  $F_2$ VxOB. Este trabajo representa un estudio original que mapea los caracteres GI y TC en tomate y aporta nuevas evidencias a las bases genéticas de la forma fruto en el plano medio–lateral.

## ESTABLECIMIENTO DE RELACIONES DE CRUZABILIDAD Y GENÓMICAS EN EL GERMOPLASMA SILVESTRE DE MANÍ

García A.V. Instituto de Botánica del Nordeste, UNNE-CONICET, Corrientes, Argentina. E-mail: alevanina.g23@gmail.com

El uso de especies silvestres de *Arachis* en el mejoramiento del maní es limitado debido al poco conocimiento sobre su biología reproductiva y sobre los factores que influyen en la capacidad de hibridación y producción de descendencia viable y fértil. El objetivo fue analizar las relaciones de cruzabilidad entre especies de la sección *Arachis* y algunos de los factores que pueden condicionarla. Se trabajó con un diseño dialélico de 30 cruzamientos interespecíficos entre seis especies con diferentes genomas (AA, BB, y KK), ciclos reproductivos y constitución cariotípica. Se analizó la efectividad de hibridación (EH) en función de las eficacias reproductivas (ER) de cada especie, distancias genéticas (DG) pareadas de los progenitores estimadas por SNPs (48K), la homología cromosómica en meiosis (frecuencia de bivalentes, FB) y la viabilidad gamética (VP) de los híbridos F<sub>1</sub>. La EH entre pares de especies estuvo influenciada por las diferencias en los sistemas reproductivos de los parentales, combinación genómica y dirección del cruzamiento. Si bien las diferencias en la homología cromosómica y la distancia genética influyeron en la VP de forma directa, la correlación (significativa) es débil. La baja correlación entre la DG y la EH y FB/VP evidencia que las diferencias genómicas y cromosómicas sólo explican parcialmente el aislamiento reproductivo postcigótico. Los datos sugieren que las variaciones en el sistema reproductivo, así como otras barreras precigóticas o postcigóticas tempranas afectan significativamente la EH en algunas de las combinaciones parentales.

---

## INFLUENCIA DEL TAMAÑO POBLACIONAL Y DEL FLUJO GÉNICO SOBRE LA VARIABILIDAD GENÉTICA: SIMULACIONES COMO HERRAMIENTA PARA SU ANÁLISIS

López Hermann F.A. Laboratorio de Genética de Poblaciones y del Paisaje, Instituto de Biología Subtropical – Nodo Posadas, UNaM – CONICET, Misiones, Argentina. E-mail: fatimalopezhermann0@gmail.com

Las simulaciones computacionales son un medio eficaz para evaluar los principios de genética de poblaciones ya que proporcionan conjuntos de datos que permiten explorar aquello que las ecuaciones predicen. Mediante la implementación de simulaciones computacionales y contrastando con datos empíricos obtenidos a partir de un repositorio de acceso abierto se analizaron los efectos de los cambios del tamaño poblacional y de los niveles de flujo génico sobre la variabilidad genética y los niveles de endocría. Se simularon cuatro escenarios combinando dos tamaños poblacionales (N=100 y N=20) y dos tasas de migración (m=0,5 y m=0,005), se tomó una muestra de 180 individuos para cada uno repitiéndose este proceso 100 veces. A partir de estos *pseudodatos* y de los datos empíricos se caracterizó y cuantificó la diversidad genética, se analizaron patrones de variabilidad genética y se estimó el tamaño efectivo poblacional. Las relaciones entre los parámetros de ambos conjuntos de datos se representaron mediante un análisis de componentes principales donde el 82,28% de la variabilidad se resumió en los primeros dos componentes, el 1<sup>er</sup> componente agrupó a las poblaciones de acuerdo a la tasa de migración y el 2<sup>do</sup> componente separó las poblaciones simuladas de las empíricas. El flujo génico mostró un rol preponderante sobre la variabilidad genética en ambos conjuntos de datos pudiendo establecerse que las simulaciones son una herramienta apropiada para testar parámetros poblacionales y evaluar el posible impacto de los procesos microevolutivos en poblaciones empíricas.



## ESTRATEGIAS DE ANÁLISIS DE PROGENIES OBTENIDAS DE CRUZAMIENTOS INTERESPECÍFICOS CON MADRES DIPLOIDES AUTOESTÉRILES DE *Paspalum indecorum* y *P. notatum*

Rosas Rios M.P. Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal, Instituto de Biología Subtropical, CONICET-UNaM, nodo Posadas, FCEQyN, UNaM, Posadas, Misiones, Argentina. E-mail: mp.rosasrios@gmail.com

*Paspalum* es un género que presenta especies nativas con calidad forrajera y amplio rango de adaptabilidad ecológica. Poseen el número básico  $x=10$ ; los diploides son sexuales auto-estériles y los poliploides se reproducen por apomixis y son pseudógamos. *Paspalum notatum* y *P. indecorum*, con citotipos diploides autoincompatibles, se utilizaron como parental materno en cruzamientos con *P. conduplicatum*, *P. bertonii*, *P. denticulatum*, *P. chacoense* y *P. pumilum*. Además, se analizó la progenie intraespecífica de una introducción triploide de *P. indecorum* e introducciones diploides. El carácter híbrido de la progenie se detectó mediante conteos cromosómicos clásicos, análisis de citometría de flujo y marcadores morfológicos indicadores de paternidad en el híbrido. El resultado de algunos de los cruzamientos interespecíficos fue la autofecundación debido a un fenómeno llamado *efecto mentor*, una posible herramienta para la obtención de líneas homocigotas en mejoramiento genético. Los híbridos resultantes presentaron nivel de ploidía uniforme y fertilidad baja a moderada. En la progenie intraespecífica de *P. indecorum* se reportaron 16 individuos diploides, seis triploides y uno hiper-aneuploide con  $2n=34$  cromosomas. Los rasgos morfológicos identificadores del progenitor masculino, el número cromosómico y la citometría de flujo constituyeron estrategias adecuadas de análisis para detectar a los híbridos en la progenie interespecífica y caracterizar genéticamente a la progenie intraespecífica.

## NÚMEROS CROMOSÓMICOS Y FERTILIDAD DE ALGUNAS ESPECIES DEL GRUPO NOTATA DE *Paspalum* L. (PASPALAEAE, PANICOIDEAE, POACEAE)

Escobar L.M. Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal, Instituto de Biología Subtropical, CONICET-UNaM, nodo Posadas, FCEQyN, UNaM, Posadas, Misiones, Argentina. E-mail: lucasmescobar17@gmail.com

*Paspalum* es un género de gran interés que incluye especies nativas con calidad forrajera y amplio rango de adaptabilidad ecológica. La mayoría posee el número básico  $x=10$ ; generalmente los diploides son sexuales auto-estériles y los poliploides son apomícticos y pseudógamos. Se estudiaron cromosómicamente accesiones de ocho especies del grupo Notata, en las que se determinó el nivel de ploidía a través de técnicas de tinción convencional y citometría de flujo. También se estimó la fertilidad de semillas, se analizaron caracteres morfológicos y se realizó un análisis citogeográfico de las accesiones. Se registraron diploides, triploides, tetraploides, pentaploides, hexaploides y octoploides entre las 94 accesiones estudiadas procedentes de Argentina, Brasil y Paraguay. *Paspalum barretoii* fue  $2n=2x=20$ , autoincompatible con baja producción de semillas en autopolinización. Los ejemplares de *P. nummularium* fueron diploides ( $2n=2x=20$ ). *P. subciliatum* fue  $2n=3x=30$ . Las accesiones de *P. cromyorrhizon* fueron  $2n=4x=40$ . Por primera vez se presenta el citotipo hexaploide ( $2n=6x=60$ ) para *P. ellipticum*. Las accesiones de *P. ionanthum* presentaron dos niveles de ploidía,  $2n=4x=40$  y  $2n=8x=80$ , y ambos produjeron semillas. *Paspalum lineare* resultó octoploide con  $2n=8x=80$ . Entre las procedencias de *P. notatum*, se encontraron diploides  $2n=2x=20$  y tetraploides  $2n=4x=40$ , con altos valores de fertilidad en producción de semillas. La caracterización cromosómica del germoplasma de *Paspalum* realizada servirá para el futuro diseño de cruzamientos y la conservación de semillas.



**FORO**

FORUM



## PERSPECTIVAS ACTUALES Y FUTURAS DEL MEJORAMIENTO GENÉTICO DEL CULTIVO DE MANÍ EN ARGENTINA

Coordinadores: Etchart V.<sup>1</sup>, E. Rossi<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Genética, CYCVyA, INTA, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Universidad Nacional de Río Cuarto, Córdoba, Argentina. E-mail: etchart.valeria@inta.gob.ar

El maní (*Arachis hypogaea*) es un cultivo regional de relevancia para la Argentina. La región centro-sur de la provincia de Córdoba concentra el 90% de la producción primaria nacional y la totalidad del proceso industrial, con alto impacto económico y social en la provincia. En los últimos años su cultivo se expandió a las provincias de La Pampa, San Luis y oeste de Buenos Aires. El complejo manisero exporta el 90% de la producción, posicionando al país como principal exportador mundial de maní y aceite de calidad. Genera alrededor de 12.000 puestos de trabajo en más de 20 localidades. Las empresas ligadas a la producción y/o comercialización de maní destinan recursos para el desarrollo de investigación científica en temas relacionados con el mejoramiento, manejo e industrialización del cultivo, a través de sus aportes a la Fundación Maní Argentino, que desde el año 2001 financió más de 80 proyectos de investigación. El LI Congreso de Genética y la I Jornadas Regionales SAG-Centro serán un espacio oportuno para que diferentes actores de los programas de mejoramiento de maní de empresas privadas e instituciones públicas compartan sus experiencias a la comunidad, las perspectivas actuales y futuras del cultivo en Argentina, las estrategias de trabajo y las nuevas tecnologías aplicadas en cada programa. Será también una oportunidad para conocer las acciones de la Red Científico-Tecnológica del Maní Argentino, una estructura de ciencia y tecnología orientada a satisfacer las necesidades de la industria, detectar oportunidades de desarrollo y contribuir a la gestión de proyectos.

## LOGROS Y EJES ESTRATÉGICOS PARA EL APROVECHAMIENTO DE LA VARIABILIDAD GENÉTICA DE GERMOPLASMA SILVESTRE DE MANÍ

Buteler M. Criadero El Carmen, General Cabrera, Córdoba, Argentina. E-mail: mbuteler@criaderoelcarmen.com.ar

Las especies silvestres relacionadas con el maní constituyen una fuente inapreciable de variabilidad genética. Para aprovechar estos recursos, El Carmen desarrolló una población de 162 líneas recombinantes endocriadas cruzando *A. hypogaea* y un anfidiplóide sintético resultado de cruzar tres especies silvestres, *A. correntina*, *A. cardenasii* y *A. batizocoi*. En convenio con la Facultad de Ciencias Agropecuarias (UNC), el National Peanut Research Laboratory (USDA), el Instituto de Botánica del Nordeste (CONICET-UNNE) y la Facultad de Agronomía y Veterinaria (UNRC) se fenotipificaron la población y los parentales, y se genotipificaron con la plataforma Axiom\_Arachis2. El primer objetivo fue identificar QTLs asociados con la resistencia a dos enfermedades devastadoras, carbón (*Thecaphora frezii*) y tizón (*Sclerotinia minor*). Se identificaron SNPs asociados con los que se desarrollaron marcadores KASP, que se emplean para selección con una precisión validada del 90%. Esto permite trabajar en el apilamiento de estos QTLs en nuevos cultivares. Otro eje estratégico es el estudio de atributos complejos como la resistencia a la sequía juntamente con el Instituto de Fisiología y Recursos Genéticos Vegetales (CIAP-INTA). Se están validando los resultados preliminares en ensayos bajo riego en Catamarca. Como producto del esfuerzo en I+D, Criadero El Carmen provee al sector manisero de variedades élite, alto oleico, resistentes al carbón del maní, EC-420 RC (AO), EC-191 RC (AO) y EC-394 RC (AO). La resistencia de los dos últimos cultivares proviene del germoplasma silvestre en estudio en el Criadero

## DEL SULKY AL QTL-SEQ: MEJORAMIENTO DE MANÍ EN INTA MANFREDI

Baldessari J. INTA Manfredi, Córdoba, Argentina. E-mail: baldessari.jorge@inta.gob.ar

Desde la década de 1940, en que se usaba un sulky para llegar hasta el lote de maní a seleccionar el material, hasta la actualidad, donde se desarrollan marcadores con técnicas modernas y se aplica *low coverage, short-read sequencing data* para llevar adelante selección asistida, el Programa de Mejoramiento Genético de Maní del INTA Manfredi (PMGMIM) ha recorrido un largo camino. Desde su creación hasta mediados de la década de 1970, se desarrollaron maníes oleaginosos que fueron usados por la industria argentina. Inicialmente se crearon cultivares selección individual sobre landraces y luego por hibridación artificial y selección fenotípica. Desde mediados de la década de 1970 se desarrollan maníes confitería (HPS) tipo comercial “runner” y que se ajustan a nuestro verano, más corto y seco que la zona de origen de la especie. Desde mediados de la década de 1980, la resistencia a hongos de suelo constituyó un objetivo esencial en las tareas del PMGMIM. Desde fines de la década de 1990 se busca que el maní contenga una alta proporción de ácido oleico, para retardar el enranciamiento. Desde mediados de la década pasada, se ha puesto especial énfasis en la creación de cultivares resistentes al carbón del maní (*Thecaphora frezii*). Un proyecto cooperativo entre INTA, USDA-ARS, Universidad de Georgia y HudsonAlpha permitió, usando QTL-seq, desarrollar marcadores asociados a la resistencia a carbón. En la actualidad, en INTA Manfredi se utiliza la plataforma Khufu para seleccionar materiales mediante Backcross asistido (forward y backward) para cinco caracteres importantes, siendo carbón y alto oleico los más decisivos.

---

## EL USO DE LA SELECCIÓN GENÓMICA APLICADA EN EL PROGRAMA DE MEJORAMIENTO DE MANÍ DE DRS

Rossi E. Maniagro, Córdoba, Argentina. E-mail: erossi@maniagro.com

La enfermedad carbón del maní, causada por el patógeno fúngico *Thecaphora frezii*, es actualmente la enfermedad más importante del cultivo de maní en Argentina. Se encuentra presente en la totalidad del área sembrada de la provincia de Córdoba y se han observado pérdidas de rendimiento de hasta el 35%. Una de las alternativas de manejo de la enfermedad, ambientalmente sustentable y de menor costo, es el uso de genotipos resistentes. La identificación de genotipos resistentes en los programas de mejoramiento puede realizarse por selección fenotípica o mediante el uso de marcadores moleculares. La selección genómica es una herramienta que utiliza todos los marcadores moleculares disponibles para predecir el comportamiento de los individuos, candidatos a selección, en un carácter de interés. De este modo, la selección genómica permite acortar el ciclo de mejoramiento al realizar una rápida selección de los individuos superiores y aumentar así la tasa de ganancia genética. La selección genómica ha mostrado resultados muy promisorios en diversos cultivos. Por eso, en el programa de mejoramiento del semillero DRS se está evaluando la *performance* de la selección genómica para la identificación de genotipos resistentes a la enfermedad carbón del maní. En el enfoque utilizado se aplica selección genómica en generaciones tempranas ( $F_{2,3}$ ) del programa de mejoramiento. Los resultados obtenidos son muy promisorios e indican que la selección genómica es una herramienta con gran potencialidad para su uso efectivo en el programa de mejoramiento.

## **RED CIENTÍFICO-TECNOLÓGICA DEL MANÍ ARGENTINO, NEXO PÚBLICO PRIVADO PARA POTENCIAR I+D+I**

Rago A.<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Centro de Investigaciones Agropecuarias (CIAP), INTA, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Facultad de Agronomía y Veterinaria (FAV), UNRC, Córdoba, Argentina. E-mail: rago.alejandro@inta.gob.ar

La Red Maní está integrada por instituciones científicas, académicas y productivas, vinculadas a las actividades de investigación, desarrollo, innovación y comercialización, para satisfacer las necesidades de la industria del maní, detectar las oportunidades de desarrollo y contribuir a la gestión de proyectos fortaleciendo a las instituciones participantes. Se focaliza en el diagnóstico y actualización de los problemas y oportunidades del sector manisero argentino, la definición de temáticas de investigación, de desarrollo e innovación, la gestión de fondos de financiamiento, públicos, privados y mixtos para la ejecución de proyectos, la formulación de recomendaciones sobre temas de agenda y la definición de las estrategias de vinculación con otras instituciones nacionales e internacionales involucradas en algún aspecto de la cadena de valor del maní. En los últimos años la Red se focalizó en el fortalecimiento de la estrategia comunicacional para llegar de forma efectiva al sector productivo, la adopción de nuevas tecnologías que atiendan a una mayor sostenibilidad de la producción, y generar oferta de capacitación para diferentes actores que intervienen en la cadena productiva. Actualmente la Red está abocada a la organización de la primera Conferencia Internacional de Ciencia e Innovación del maní, donde se abordarán temas como genómica, genética y mejoramiento, protección de cultivos y bioinsumos, alimentos saludables, producción sustentable y agricultura de precisión, generando un ámbito de intercambio y vinculación tecnológica.

---

## **FUNDACIÓN MANÍ ARGENTINO: VINCULANDO SABER Y HACER**

Urquiza C. Fundación Maní Argentino. E-mail: presidencia@fundacionmani.org.ar

---





**CURSOS  
PRE-CONGRESO**

PRE-CONGRESS  
COURSES



## CRITERIOS PARA LA SELECCIÓN DE LA REVISTA ADECUADA PARA PUBLICAR

Camadro E.L. Editora General de *BAG, Journal of Basic and Applied Genetics*, Sociedad Argentina de Genética, Argentina. E- mail: elsacamadro@gmail.com

La publicación es el producto final de toda investigación. Cuando ese producto es validado mediante la revisión de pares, la comunidad científica se enriquece por la exposición a nuevas ideas, enfoques, y procedimientos de calidad. De este modo se construye y evoluciona el conocimiento en todas las disciplinas científicas. Un paso fundamental en el inicio de la redacción de un manuscrito es la selección de la revista adecuada para publicar, ya que de ello depende la difusión de los resultados de la investigación, la calidad de la revisión de pares, y la valoración del artículo publicado en evaluaciones para ingreso y promoción en la carrera del investigador, conformación de jurados docentes, de investigadores, de tesis, premios, y otros. La opinión de los pares sobre la calidad de un artículo o revista es fundamental. No obstante, desde hace algunos años las instituciones han adoptado índices bibliométricos desarrollados por las grandes editoriales para dotar a la evaluación científica de lo que se considera que sería un viso de objetividad. El objetivo de este curso es familiarizar a los participantes con los tipos de obras y editoriales, soportes de publicación, tipos de acceso a bases de datos, revistas y artículos científicos; principales bases bibliográficas, catálogos y directorios; principales métricas para medir el impacto de revistas científicas y limitaciones en el uso, a fin de capacitarlos para desenvolverse con éxito en el sistema científico-tecnológico y de educación superior.

---

## BIOINFORMÁTICA. UNA INTRODUCCIÓN AL ANÁLISIS INFORMÁTICO DE DATOS BIOLÓGICOS MASIVOS

Abelleyro M. Instituto de Medicina Experimental (IMEX), ANM-CONICET, CABA, Argentina. E-mail: martinabelleyro@gmail.com

El gran avance alcanzado por la biología molecular, que permite en la actualidad conocer y comprender los mecanismos asociados a patologías hereditarias y no hereditarias, está íntimamente ligado al análisis bioinformático, para poder diseñar los experimentos con mayor alcance y precisión y para desentrañar la compleja relación que hay entre los resultados obtenidos en el laboratorio con los fenómenos biológico-médicos observados. Las nuevas tecnologías de secuenciación masiva han incrementado la información obtenida de muestras biológicas/clínicas, generando un reto asociado que significa poder entender y tamizar la inmensa cantidad de datos generados, para discriminar, con cierto grado de certeza, aquellos aplicables o transferibles a un posible diagnóstico o dato real de investigación de aquellos posibles artificios propios de la aplicación de métodos experimentales masivos. La presente propuesta tiene como objetivo introducir a los participantes en el análisis de datos de Exomas/Paneles, Genomas y RNAseq. Se propone realizar un recorrido que haga hincapié en conocimientos básicos para los que deseen comenzar a introducirse en el análisis bioinformático, abarcando desde los requerimientos de *hardware* y *software*, tipos y formatos de archivos de partida (e.g., Fastq, BED, etc), archivos de salida (e.g., SAM, BAM, etc.) y programas o algoritmos utilizados en estos tipos de análisis (e.g., STAR, GATK, etc.), cerrando con una discusión de los beneficios y desventajas de los diferentes resultados obtenidos (e.g., llamado de variantes puntuales, CNVs, expresión diferencial, etc.).

## **MÓDULO I: INTRODUCCIÓN A LAS TECNOLOGÍAS DE SECUENCIACIÓN MASIVA EN PARALELO: DESDE LA MUESTRA HASTA EL LLAMADO DE VARIANTES**

Ledesma M., M. Abelleiro Instituto de Medicina Experimental (IMEX), ANM-CONICET, CABA, Argentina. E-mail: mmledesma88@gmail.com

El análisis y procesamiento de datos provenientes de los métodos de análisis masivos, tanto la secuenciación masiva paralela como las tecnologías de *Microarrays*, resultan hoy un desafío clave para el estudio de muestras en la biología molecular. Este módulo hará un recorrido que abarcará los diferentes métodos de análisis masivo de datos genómicos, tipo de muestras posibles para realizar el estudio, acercamientos actuales basados en secuenciación masiva paralela (MPS) y *Microarrays*, como así también los algoritmos de análisis que permite obtener los resultados utilizados en las áreas de investigación y clínica. En el recorrido de este módulo se presentarán los controles de calidad para el procesamiento correcto de las muestras, los requerimientos de *hardware* y *software* para poder realizar el procesamiento de datos de MPS y se detallará la aplicación de los algoritmos bioinformáticos comúnmente utilizados. Se realizará un recorrido por los programas (e.g., BWA, Bowtie, STAR, etc) y los archivos (e.g., Fastq, BED, etc) necesarios para el procesamiento resultados crudos provenientes del secuenciador, se describirán los archivos intermedios obtenidos (e.g., SAM, BAM) y se presentara el pipeline de GATK (*gold estándar*) para el llamado de variantes. Finalmente se presentarán alguno de los visualizadores genómicos conocidos en bioinformática y se discutirán las dificultades que presentan los llamados de variantes estructurales según el origen de los datos genómicos procesados.

## **MÓDULO II: RNA-SEQ: ANÁLISIS DE EXPRESIÓN DIFERENCIAL Y BÚSQUEDA DE PATRONES TRANSCRIPCIONALES**

Lincango Yupanki M. Academia Nacional de Medicina, CABA, Argentina. E-mail: lincango\_marco@hotmail.com

El estudio del RNA es esencial para el entendimiento funcional del genoma y de la desregulación de procesos moleculares involucrados en oncopatologías y otras enfermedades. La técnica de RNA-seq permite examinar la cantidad y las secuencias de RNA mediante tecnologías de secuenciación de próxima generación (NGS, por sus siglas en inglés). Aunque esta tecnología puede ser usada con diferentes enfoques metodológicos y/o estudios biológicos, las aplicaciones más comunes son el análisis de expresión génica diferencial (DGE, por sus siglas en inglés) y la evaluación de perfiles transcripcionales. Las estrategias de diseño experimental de RNA-seq y análisis de datos pueden diferir dependiendo de la interrogante biológica planteada. Sin embargo, el objetivo principal de la estrategia elegida es maximizar el valor de los datos obtenidos. Los experimentos de RNA-seq generan un gran volumen de datos y su análisis incluye distintos pasos y una variedad de herramientas a elección. En este módulo se mostrarán aspectos básicos del flujo de trabajo bioinformático involucrado en el análisis de datos de RNA-seq, tal como: adquisición de datos públicamente disponibles, control de calidad y preprocesamiento de datos crudos, análisis de expresión diferencial, identificación de patrones transcripcionales y visualización de datos. Se espera que este módulo sirva como una guía introductoria para el diseño y análisis de datos RNA-seq.

## **MÓDULO III: ANÁLISIS DE PANELES DE MICROARRAYS. PRESENTACIÓN DEL SOFTWARE GALAXY**

Ledesma M., M. Abelleiro. Instituto de Medicina Experimental (IMEX), ANM-CONICET, CABA, Argentina. E-mail: mmledesma88@gmail.com

El análisis de variantes pequeñas puede ser abordado eficientemente utilizando paneles de *Microarrays*; este tipo de herramientas son utilizadas para analizar la presencia de variantes genéticas en una muestra que puede estar o no asociada a una patología específica. Para el análisis de estos resultados se utilizan diversas herramientas

bioinformáticas de acceso libre. En este módulo se profundizará en los aspectos del procesamiento bioinformático de los resultados crudos de *Microarrays*, en particular en el llamado y anotado de variantes (GATK) en *bash*. A modo de ejemplo se expondrá un *pipeline* de análisis estadístico utilizando el *software* R, que tiene como objetivo la búsqueda de biomarcadores diferenciales, es decir, genes o variantes que muestren diferencias significativas en su expresión o frecuencia entre diferentes grupos de muestras. Se aplicarán estrategias de aprendizaje automatizado (*machine learning*) en el análisis de los datos del *Microarray*. Esto permitirá identificar patrones y características que distingan los grupos de muestras y potencialmente descubrir biomarcadores relevantes en el contexto del estudio. Finalmente se presentará la herramienta Galaxy (URL: <https://usegalaxy.org/>), una plataforma bioinformática que proporciona una interfaz web intuitiva y fácil de usar para el análisis de datos genómicos. Galaxy puede ser utilizado para llevar a cabo diversas etapas de los procesos presentados en el curso, desde el pre-procesamiento de datos crudos hasta el análisis de los datos procesados.

---



CA

CITOGENÉTICA  
ANIMAL

ANIMAL  
CYTOGENETICS





## CA 1

## DINÁMICA EVOLUTIVA DE LA REGIÓN ORGANIZADORA NUCLEOLAR EN PRIMATES DEL NUEVO MUNDO (PLATYRRHINI)

Maladesky L.<sup>1</sup>, D.Y. Estevez<sup>2,3</sup>, M. Rotundo<sup>4</sup>, A. García De La Chica<sup>4</sup>, A. Gangone<sup>1</sup>, J. Stramelini<sup>1</sup>, M.J. Bressa<sup>2</sup>, E. Fernández Duque<sup>4,5,6</sup>, M.D. Mudry<sup>1</sup>, E.R. Steinberg<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Grupo de Investigación en Biología Evolutiva (GIBE), Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires (IEGEB), Departamento de Ecología, Genética y Evolución (EGE), Facultad de Ciencias Exactas y Naturales (FCEyN), Universidad de Buenos Aires (UBA), CONICET, CABA, Argentina; <sup>2</sup>Grupo de Citogenética de Insectos, IEGEB, DEGE, FCEyN, UBA, CONICET, CABA; Argentina; <sup>3</sup>Laboratorio de Biotecnología, IIPAAS, FCA, UNLZ, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Proyecto Mirikiná- Fundación Ecosistemas del Chaco Oriental (ECO), Formosa, Argentina; <sup>5</sup>Department of Anthropology, Yale University, New Haven, United States of America; <sup>6</sup>Facultad de Recursos Naturales, Universidad Nacional de Formosa (UNaF), Formosa, Argentina. E-mail: lilamaladesky@gmail.com

Los genes ribosomales, familia de secuencias repetidas en tándem ampliamente utilizadas en citogenética evolutiva, constituyen una variable altamente informativa como marcador cromosómico. Las Regiones Organizadoras Nucleolares (NORs) son las regiones cromosómicas que los contienen, donde se organiza el nucléolo, y su número puede variar de una especie a otra. Se determinó el número y localización de las NORs con tinción de plata (Ag-NOR) en *Alouatta caraya*, *A. guariba clamitans*, *Aotus azarae* y *Cebus cay*. Se analizaron metafases de sangre periférica de dos machos y dos hembras de *A. caraya*, dos machos de *A. g. clamitans*, un macho y una hembra de *A. azarae* y dos machos y dos hembras de *C. cay* de zoológicos y centros de cría de Argentina y Brasil. Se observaron bandas Ag-NOR proximales en el brazo q de dos pares cromosómicos acrocéntricos de *A. caraya*, *A. g. clamitans* y *C. cay*. Se observó una banda Ag-NOR intersticial en un único par metacéntrico de *A. azarae*. La homeología de las NORs con cromosomas humanos coincidió en *A. caraya* con los pares 1 y 3 (en asociación con sintenia 3/21), en *A. g. clamitans* con el 3 (3/21) y el 10, en *A. azarae* con el par 1 (3/21) y en *C. cay* con el par 1. Desde una perspectiva evolutiva, un 87% de las NORs en Platyrrhini se ubican en regiones con homeología con los cromosomas humanos 1 y 3 (sintenia 3/21) y colocalizan con regiones de ruptura cromosómica en el 90% (17/19) de las especies estudiadas. Estos resultados evidencian la importancia de la distribución y dinámica de estas secuencias repetitivas como variable genética de análisis evolutivo en primates.

## CA 2

## CARACTERIZACIÓN CARIOLÓGICA DE UNA YEGUA CUARTO DE MILLA CON DISMINUCIÓN DE SU PERFIL REPRODUCTIVO

Estévez D.Y.<sup>1,2</sup>, A.M. Montes<sup>3,4</sup>, E.R. Steinberg<sup>5</sup>, E. Género<sup>2</sup>, M.D. Mudry<sup>5</sup>, M.J. Bressa<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Grupo de Citogenética de Insectos, Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires (IEGEB), Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires (UBA), Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), CABA, Argentina; <sup>2</sup>Laboratorio de Biotecnología, Instituto de Investigación sobre Producción Agropecuaria Ambiente y Salud (IIPAAS), Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Lomas de Zamora, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional del Nordeste, Corrientes-Chaco, Argentina; <sup>4</sup>Establecimiento Haras El Remanso, Corrientes, Argentina; <sup>5</sup>Grupo de Investigación en Biología Evolutiva (GIBE), Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires (IEGEB), Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, UBA, CONICET, CABA, Argentina. E-mail: daniela.y.estevez@gmail.com

Los estudios citogenéticos en *Equus* permiten identificar mutaciones cromosómicas asociadas con anomalías congénitas, disminución/ausencia total de producción de gametos funcionales y/o pérdida embrionaria. Los estudios clínicos de la yegua *Lock Lady Car* (Haras El Remanso, Corrientes, República Argentina) mostraron ausencia de celo o celo escaso y/o anormal, baja libido y pobre aceptación o rechazo al macho durante las diferentes temporadas reproductivas e hipoplasia gonadal. La caracterización cariológica por tinción uniforme y bandas G y C evidenciaron la presencia de mosaicismo sanguíneo cromosómico  $-2n=64$ , 110 células (50%);  $2n=62$ , 66 células (30%); otras aneuploidías, 44 células (20%)-. A fin de ampliar la caracterización de los cromosomas involucrados en las aneuploidías observadas, se llevó a cabo el estudio citogenético con bandas secuenciales fluorescentes (DAPI/CMA<sub>3</sub>, para detectar zonas ricas en AT y GC, respectivamente) en metafases de sangre periférica. Se observaron bandas DAPI+/CMA<sub>3</sub>- que se corresponden con las bandas G. Se observaron bandas DAPI-/CMA<sub>3</sub>+ de tamaño variable en regiones centroméricas de todos los cromosomas del complemento que se corresponden con bandas C+, en una o ambas regiones teloméricas (e.g. pares 1, 5, 7, 10, 12, 22, 24-26, 29), e intersticiales (e.g. pares 1, 4, 15, 20). El patrón de bandas cromosómicas fluorescentes en la yegua *Lock Lady Car* permitió profundizar la caracterización del cariotipo e identificar los cromosomas involucrados en las aneuploidías según contenido, distribución y localización de secuencias de bases específicas.

### CA 3

## OPTIMIZACIÓN DEL ANÁLISIS CROMOSÓMICO EN CANINOS. UN APOORTE DESDE LA CARIOTIPIFICACIÓN DE CANINOS CON LINFOMAS

Caliri M.<sup>1,2</sup>, D. Ferré<sup>1,2</sup>, M. Nieves<sup>2,3</sup>, M. Vozdová<sup>4</sup>, S. Kubickova<sup>4</sup>, F. Laudadio<sup>1</sup>, N. Gorla<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Genética, Ambiente y Reproducción (GenAR), Universidad Juan Agustín Maza, Mendoza, Argentina; <sup>2</sup>Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET); <sup>3</sup>Centro de Investigaciones en Reproducción Humana y Experimental CIRHE- Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas "Norberto Quirno" CEMIC, CABA, Argentina; <sup>4</sup>Veterinary Research Institute, República Checa. E-mail: noragorla@gmail.com

El linfoma es la neoplasia hematopoyética más frecuente en perros (*Canis familiaris*, CF), y un modelo establecido del linfoma no Hodgkin humano. El cariotipo de CF se considera entre los más difíciles de generar, dentro de los mamíferos, por el alto número de cromosomas ( $2n=78$ ), todos acrocéntricos, pequeños, con disminución muy gradual de tamaño. El objetivo de este resumen es presentar un protocolo de rutina para el estudio de alteraciones cromosómicas (AC) en caninos con cáncer. Se obtuvieron metafases de cuatro caninos adultos con linfoma mediante cultivo de linfocitos (72h) y realizaron extendidos a distintas temperaturas y humedad ambiente; se realizó coloración Giemsa (G), bandedo GTG, FISH centromérico de CF, análisis de 20 metafases para buscar AC y cariotipificación. Se detectaron en promedio 8,6 AC por canino, significativamente diferente respecto de los niveles basales para CF en roturas, asociación telomérica, gaps, trisomía y metafases pegajosas. Con GTG se observó concordancia de roturas en el cromosoma CF 11. FISH aportó a la orientación de los acrocéntricos. Para estudios en CF con recursos básicos sugerimos: a. obtener extendidos a 20° C y 50% humedad, b. implementar FISH centromérico para un correcto recuento de cromosomas, c. buscar AC estructurales con coloración Giemsa, d. realizar GTG para la localización cromosómica de las AC. En CF, este triple análisis puede ser una forma de abordaje informativo dado que las AC pueden ayudar a diagnosticar los tumores, así como a dar un pronóstico más preciso de las mutaciones específicas presentes.

### CA 4

## LAS TASAS DE RECOMBINACIÓN EN ARMADILLOS CONFIRMAN LA EXISTENCIA DE UNA TENDENCIA FILOGENÉTICA DE DICHO PARÁMETRO ENTRE LOS MAMÍFEROS

Rossi L.F., M.I. Pigozzi. Instituto de Investigaciones Biomédicas, Universidad de Buenos Aires-CONICET, Buenos Aires, Argentina. E-mail: mpigozzi@fmed.uba.ar

En los mamíferos se han observado tasas de recombinación más bajas en especies de divergencia temprana respecto de especies pertenecientes a ramas filogenéticas derivadas con posterioridad. Aunque este análisis incluye representantes de Marsupiales, hay datos de sólo dos especies de euterios basales del orden Afrotheria. En este trabajo nos planteamos determinar si esta señal filogenética se mantiene al analizar especies del orden Xenarthra que, junto con los Afrotheria, representan las divergencias más tempranas entre los mamíferos euterianos. Con este fin, estimamos las tasas de recombinación genómica en tres especies de armadillos (*Xenarthra*, *Dasypodidae*) mediante el recuento de focos de la proteína MHL1 que marca los eventos de recombinación durante el paquitene. El número de focos multiplicado por 50 unidades de mapa proporciona la longitud total del mapa genético (cM), la cual dividida por el tamaño del genoma en megabases (Mb) permite calcular las tasas globales de recombinación. Encontramos que en las especies de armadillo analizadas la tasa de recombinación es ~0,45 cM/Mb, siendo más del doble que en Afrotheria, y entre 50 y 100% menores que en mamíferos de divergencia más reciente. Nuestros datos confirman la hipótesis sobre la existencia de un componente filogenético direccional en las tasas de recombinación en los mamíferos. Analizar un número mayor de especies pertenecientes a cada orden podría dar precisiones sobre las causas de esta relación entre filogenia y los niveles globales de recombinación genómica.

## CA 5

## ANÁLISIS CITOGÉNÉTICO COMPARATIVO DE CUATRO ESPECIES DE TRICHOPTERA (INSECTA) NEOTROPICALES

Zarza M.J.<sup>1</sup>, M. Lovaglio Diez<sup>2</sup>, M.J. Bressa<sup>1</sup>, S.G. Rodríguez Gil<sup>3,4</sup>, A.G. Papeschi<sup>5</sup>, J.V. Sganga<sup>2,4</sup>. <sup>1</sup>Grupo de Citogenética de Insectos, Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires (IEGEB), Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires (UBA), Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), CABA, Argentina; <sup>2</sup>Departamento de Biodiversidad y Biología Experimental, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, UBA, CABA, Argentina; <sup>3</sup>Centro de Estudios Parasitológicos y de Vectores (CONICET-UNLP-CIC), La Plata, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup> CONICET, CABA, Argentina; <sup>5</sup>Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, UBA, CABA, Argentina. E-mail: mjbressa@ege.fcen.uba.ar

Trichoptera es uno de los órdenes de insectos más importantes en las cadenas alimentarias de los ríos, debido a que las larvas y los desoves forman parte de la dieta de los peces de agua dulce. Además, son útiles como bioindicadores por ser sensibles a la contaminación del agua y lo suficientemente grandes como para ser evaluados en el campo. A pesar de su importancia en ambientes de agua dulce, se desconocen aspectos fundamentales de su cariología en especies neotropicales. En este trabajo se analiza el cariotipo y el desarrollo meiótico de cuatro especies de Trichoptera neotropicales, recolectadas en diferentes arroyos de las provincias de Misiones y Buenos Aires (Argentina). Los complementos cromosómicos somáticos que se encontraron son  $2n= 31/32$  (hembra/macho) en *Smicridea (Rhyacophylax) pampeana* (Annulipalpia: Hydropsychidae),  $2n= 57$  (hembra) en *Marilia flexuosa* (Integripalpia: Odontoceridae),  $2n= 47$  (hembra) en *Triplectides misionensis* (Integripalpia: Leptoceridae) y  $2n= 35$  (hembra) en *Grumicha grumicha* (Integripalpia: Sericostomatidae). Las cuatro especies estudiadas poseen cromosomas holocinéticos y un sistema cromosómico sexual simple Z/ZZ (hembra/macho). Las hembras son el sexo heterogamético y su meiosis es aquiasmática. Nuestros resultados junto con los datos citogenéticos disponibles aportan más información sobre la cariología de Trichoptera y contribuyen a profundizar en el conocimiento científico actual de los posibles mecanismos implicados en la evolución cromosómica en las especies de Trichoptera estudiadas citogenéticamente hasta el presente.



CH

CITOGENÉTICA  
HUMANA

HUMAN  
CYTOGENETICS



## CH 1

## ANÁLISIS DE LAS ALTERACIONES DEL CROMOSOMA 1 EN PACIENTES CON MIELOMA MÚLTIPLE AL DIAGNÓSTICO Y EN RECAÍDA DE LA ENFERMEDAD

Stella F.<sup>1,2</sup>, B. Brizuela<sup>3</sup>, C. Galvano<sup>3</sup>, S. Zurita<sup>1,2</sup>, S. Lopresti<sup>1</sup>, I. Slavutsky<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Hospital Posadas, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Universidad de Morón, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Instituto de Medicina Experimental, CONICET-Academia Nacional de Medicina, CABA, Argentina. E-mail: fla\_stella@yahoo.com.ar

El mieloma múltiple (MM) es una neoplasia post-centro germinal caracterizada por la presencia de múltiples anomalías cromosómicas con una alta heterogeneidad genética, entre ellas las alteraciones del cromosoma 1 (Cr1), asociadas a pronóstico adverso. Se evaluó su frecuencia y distribución en pacientes al diagnóstico (D) y durante la recaída (R) de la enfermedad. Se efectuó estudio citogenético y citomolecular empleando las sondas *CKS1B/CDKN2C* (Cr1) y *TP53* (Cr17), asociadas a mal pronóstico. De un total de 111 pacientes con anomalías cromosómicas, 30 casos (27%) presentaron alteraciones del Cr1 (19 varones; edad media 63,4 años; 17 al D y 13 en R). El 70% de los casos al D y el 85% de los recaídos mostraron cariotipos complejos (CC). Las translocaciones fueron las anomalías más frecuentes (61%) seguido de deleciones (33%) y dicéntricos (17,5%). Los cromosomas más frecuentemente asociados a las alteraciones del Cr1 fueron: 5 (52,9%) y 7 (4,7%) al D y 11 (69%), 5 y 9 (61,5%) en la R, destacando la alta implicancia del Cr5 en estos cariotipos. El análisis por FISH aportó nueva información en el 40% y 28% de los casos para Cr1 y Cr17, respectivamente. La sobrevida global de nuestro grupo con alteraciones del Cr1 (57 varones; edad media 57,6 años) resultó significativamente menor que la de un grupo control de 105 pacientes con MM y cariotipo normal (59 meses vs. 78 meses,  $p=0,0311$ ); este dato sumado a la alta asociación de las alteraciones del Cr1 con CC refuerzan el impacto negativo en el pronóstico de los pacientes con esta anomalía y la importancia de su detección.

## CH 2

## SÍNDROME DE DELECCIÓN 5P Y BECKWITH-WIEDEMANN POR ANOMALÍA CROMOSÓMICA FAMILIAR IDENTIFICADA MEDIANTE ANÁLISIS POR MICROARRAY CROMOSÓMICO

Casali B.<sup>1,2</sup>, F. Villegas<sup>3</sup>, M.G. Ropelato<sup>1,2</sup>, S. Rozental<sup>4,2</sup>, C. Arberas<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Unidad de Medicina Traslacional, Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergadá" (CEDIE) CONICET – FEI – División de Endocrinología, Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Servicio de Genética médica, Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Centro Nacional de Genética Médica Dr. Eduardo Castilla, ANLIS, Buenos Aires, Argentina. E-mail: bcasali@cedie.org.ar

La deleción 5p y el síndrome Beckwith-Wiedemann asociado a duplicación 11p son condiciones clínicas de fenotipo variable según los segmentos involucrados. El diagnóstico precoz mediante análisis por *microarray* cromosómico (CMA) permite la caracterización del desbalance con alta sensibilidad, aunque en el 20% de los casos se requieren estudios familiares adicionales por técnicas de bandeado G y/o FISH. El objetivo fue describir la caracterización clínica y citogenómica en un recién nacido (RN) con Síndrome de deleción 5p y Beckwith-Wiedemann por anomalía cromosómica familiar. El RN presenta dismorfias, hipotonía y cardiopatía congénita; es el primer hijo de pareja sana, sin antecedentes familiares. Se realizó CMA empleando la plataforma GenetiSure Cyto 8x60K, Agilent, GTW y FISH (loci: *CTNND2*). Resultados: B1: 46,XY,t(5;11)(p15.1;p14.3). ish der(5)(*CTNND2*-),der(11)(*CTNND2*+). C1: 46,XX[20]. A1: 46,XY,der(5)t(5;11)(p15.1;p14.3) dpat arr[GRCh37] 5p15.33p15.1(22149\_18379290)x1,11p15.5p14.3(210300\_25605240)x3. Este resultado se correlaciona con signos clínicos correspondientes a deleción 5p y duplicación 11p de origen paterno. Hasta nuestro conocimiento la ocurrencia simultánea de ambos desbalances no ha sido comunicada. El resultado de CMA orientó las pruebas de seguimiento necesarias para identificar el reordenamiento familiar y establecer los puntos de ruptura y genes involucrados con alta especificidad. El diagnóstico precoz permitió implementar estrategias de seguimiento clínicas apropiadas, evitar intervenciones diagnósticas innecesarias y brindar el asesoramiento genético familiar.

### CH 3

## CARACTERIZACIÓN DE UN CASO CLÍNICO CON DELECIÓN PROXIMAL DE NOVO DEL BRAZO LARGO EN EL CROMOSOMA 18 MEDIANTE ESTUDIO CITOGENÉTICO CLÁSICO

Ronchi Rivara J.P., L. Franzì, F. Guerrisi, C. Martínez, A. Solari, V. Lotersztein, J. Basterra, R. Cerretini. Centro Nacional de Genética Médica (CENAGEM), Buenos Aires, Argentina. E-mail: juanpablorigara@gmail.com

El síndrome de delección proximal 18q es una anomalía genética rara con una frecuencia de 1/40.000 en la cual ocurre una delección intersticial en la región proximal del brazo largo del cromosoma 18. Si bien presenta expresividad variable, se caracteriza por baja talla, hipotonía, discapacidad intelectual y en algunos casos, dismorfias faciales y malformaciones internas. El objetivo de este trabajo fue describir a un paciente con esta anomalía y compararlo con los hallazgos descritos previamente en la bibliografía. El paciente de tres años y diez meses consulta por: retraso global del desarrollo, obesidad e hipotonía. Se observó braquicefalia, hipotelorismo ocular, estrechamiento biparietal y otras malformaciones faciales leves y pautas madurativas motoras y del lenguaje disminuidas. Se realizó el diagnóstico citogenético al niño y a sus padres a partir de un cultivo de linfocitos y posteriormente bandeó GTW. El análisis citogenético del niño reveló la presencia de una delección intersticial en 18q, concluyendo con el siguiente cariotipo: 46,XY,del(18)(q11.2q21.1)[30]. Al observarse cariotipo normal en los padres, se determinó que el evento ocurrió *de novo*. Los mecanismos posibles podrían haber sido la recombinación homóloga no alélica en meiosis I o reparación de rotura de ADN de doble cadena por extremos no homólogos en la mitosis de la gametogénesis, o en la primera mitosis post cigótica. Con este trabajo destacamos la importancia del análisis citogenético en los pacientes que presentan estas características a fin de asesorar a la familia y mejorar el pronóstico del paciente.

### CH 4

## DIAGNÓSTICO PRENATAL DE TRANSLOCACIONES ROBERTSONIANAS MEDIANTE ESTUDIOS INVASIVOS: EXPERIENCIA EN EL CENAGEM

Bes E., J.M. Alvarez Arancedo<sup>1</sup>, E. Torchinsky<sup>1</sup>, M.A. Aguirre<sup>1</sup>, M.E. Mollica<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Centro Nacional de Genética Médica (CENAGEM), Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS) "Dr. Carlos G. Malbrán", CABA, Argentina. E-mail: bes.elisangela@gmail.com

Las translocaciones robertsonianas son anomalías cromosómicas producto de la fusión de los brazos largos entre dos cromosomas acrocéntricos. Estos rearrreglos pueden ser *de novo* o familiares y constituyen una causa frecuente de anomalías congénitas. Se hizo un estudio descriptivo retrospectivo de los casos con análisis citogenético prenatal realizados en el CENAGEM entre los años 2006 y 2023. Se encontraron 24 casos relacionados con translocaciones robertsonianas: en 18 casos (75%) consultaron por progenitor portador con o sin malformación fetal asociada y en seis casos (25%) por malformaciones fetales. Los resultados citogenéticos prenatales fueron: seis (25%) con cariotipo normal, ocho (33%) portadores balanceados, nueve (38%) trisómicos y uno (4%) sin resultado. La frecuencia de cada translocación fue: t(13;14) 8 (47%), t(14;21) 7 (41%), t(14;22) 1 (6%) y t(21;21) 1 (6%). De los resultados desbalanceados seis casos (67%) fueron trisomía 21 y tres casos (33%) trisomía 13. En los padres portadores de t(13;14), el 53% de las gestas terminó en abortos espontáneos y un 10% en recién nacidos con trisomía 13. Respecto a los portadores de la t(14;21), un 24% finalizó en abortos espontáneos y un 24% en recién nacidos con trisomía 21. Las edades gestacionales promedio fueron de 14 semanas para las vellosidades coriales y de 20 semanas para los líquidos amnióticos. Se concluye entonces que, para el diagnóstico de estas anomalías cromosómicas, el cariotipo fetal sigue siendo estrictamente necesario, así como el estudio del estado de portador en sus progenitores para el asesoramiento genético definitivo.



## CH 5

## HALLAZGO DE CROMOSOMA 15 EN ANILLO EN DIAGNÓSTICO PRENATAL: REPORTE DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

Zárate C.<sup>1</sup>, T.S. Dos Santos Martínez<sup>1</sup>, M. Serra<sup>1</sup>, G. Senyk<sup>2</sup>, V. Baumberger<sup>2</sup>, C. Rolon<sup>1</sup>, M.D. Contreras<sup>1</sup>, F. Rebagliati<sup>1</sup>, E. Bes<sup>1</sup>, L. Franzi<sup>1</sup>, G. Mercado<sup>1</sup>, M.E. Mollica<sup>1</sup>, M.Á. Aguirre<sup>1</sup>, I. Aranda<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Centro Nacional de Genética Médica (CENAGEM), Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS) "Carlos G. Malbrán", CABA, Argentina; <sup>2</sup>Servicio de Obstetricia, Hospital General de Agudos "Dr. Cosme Argerich", CABA, Argentina. E-mail: cmzarate1978@gmail.com

El cromosoma 15 en anillo es una anomalía citogenética estructural que se caracteriza por presentar fenotipo variable, retraso de crecimiento, talla baja, cardiopatía, anomalías de miembros, discapacidad intelectual, etc. Su hallazgo en estudios prenatales es poco frecuente y se asocia a hernia diafragmática, cardiopatía y oligoamnios severo, y a una gran morbimortalidad. Se evaluó una embarazada derivada al CENAGEM por anomalías fetales a las 28 semanas de EG. Se le detectó hernia diafragmática izquierda, defecto cardíaco, fisura labiopalatina derecha, restricción de crecimiento y oligoamnios. Había presentado una translucencia nucal aumentada de 5,4 mm a las 11 semanas. Se le realizó biopsia de vellosidades coriales, y en el estudio directo se detectó una translocación entre los cromosomas 2 y 11 -cariotipo 46,XX,t(2;11)(p10;q10)-, y el resultado en cultivo fue 46,XX,t(2;11)(p12;p13)pat,r(15)(p11.2q?25). Se solicitaron cariotipos parentales, y se encontró la translocación 2;11 en el padre y el cariotipo materno fue normal. La niña nació a las 34 semanas y vivió pocas horas y el cariotipo en sangre periférica fue 46,XX,t(2;11)(p12;p13)pat,r(15)(p11.2q?25). Se concluye que la translocación fue heredada del padre y que el fenotipo fetal anormal se debería a las alteraciones estructurales ocurridas en el cromosoma 15. Se han descrito cuatro casos de diagnóstico prenatal de anillos en el cromosoma 15 con hallazgos ecográficos similares a nuestro caso.



CV

**CITOGENÉTICA  
VEGETAL**

PLANT  
CYTOGENETICS



## CV 1

## ***Andropogon ternatus* (Spreng.) Nees. UN POLIPLOIDE IMPAR PERMANENTE. ANÁLISIS GENÓMICO BASADO EN HOMOLOGÍAS CON ESPECIES DIPLOIDES DEL GÉNERO REVELADAS MEDIANTE HIBRIDACIÓN *IN SITU*.**

Hidalgo M.I.D.L.M.<sup>1</sup>, E.J. Greizerstein<sup>2</sup>, G.A. Norrmann<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Universidad Nacional del Nordeste (UNNE), Facultad de Ciencias Agrarias (FCA), Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE), CONICET-UNNE, Corrientes, Argentina; <sup>2</sup>Universidad Nacional de Lomas de Zamora (UNLZ), Facultad de Ciencias Agrarias (FCA), Instituto de Investigación en Producción Agropecuaria, Ambiente y Salud (IIPAAS, FCA, UNLZ-CIC), Buenos Aires, Argentina. E-mail: mapyhidalgo@hotmail.com

*Andropogon* L. (Poaceae), presenta diferentes niveles de ploidía, postulándose para las especies poliploides un origen híbrido alopoloide en cuya formación estaría involucrado el genoma S presente en los diploides actuales. Aún existen interrogantes sobre los taxones que lo originaron, su evolución y posibles progenitores. Se realizaron experiencias de GISH para analizar las relaciones evolutivas dentro del género y revelar posibles afinidades genómicas existentes entre *A. ternatus* y probables ancestros diploides: *A. selloanus*, *A. macrothrix* y *A. gyrans* analizando la presencia del genoma S discutiendo la hipótesis de Norrmann & Quarin (1987) propuesta para la estabilización del poliploide. El sudamericano *A. ternatus*, es perenne, triploide  $2n=30$ , sexual, con un comportamiento meiótico llamativo. Basado en la obtención de híbridos ( $3x$ ) interespecíficos por cruzamientos controlados entre el triploide y *A. selloanus*, se seleccionó a éste como sonda de ADN<sub>g</sub> para experiencia de GISH. La hibridación con *A. selloanus* (SS) reveló 20 cromosomas de *A. ternatus* con señales intensas y uniformes en cromosomas enteros y dispersas y variables en otros; no hibridando 10 cromosomas. La doble hibridación con *A. macrothrix* (SmSm) y *A. gyrans* (SgSg) mostró señales de hibridación en 20 cromosomas de *A. ternatus*, revelando homología de estas sondas en brazos y cromosomas enteros; no hibridando 10 cromosomas. Estos resultados sugieren la afinidad del  $3x$  con los  $2x$  sudamericanos, compartiendo alguna variante del genoma S, y la existencia de otro genoma, por lo que validarían la hipótesis propuesta.

## CV 2

## **NÚMEROS CROMOSÓMICOS, MORFOLOGÍA Y FERTILIDAD DE LA PROGENIE DE UN INDIVIDUO TRIPLOIDE DE *Paspalum indecorum* Mez.**

Rosas Ríos M.P.<sup>1</sup>, A.I. Honfi<sup>1</sup>, J.R. Daviña<sup>1</sup>, A.C. Gianini<sup>1</sup>, E.J. Martínez<sup>2</sup>, A.V. Reutemann<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal, Instituto de Biología Subtropical (CONICET-UNaM) nodo Posadas, FCEQYN- (UNaM), Posadas, Misiones, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Botánica del Nordeste (CONICET-UNNE), Corrientes, Argentina. E-mail: vreutemann@gmail.com

*Paspalum indecorum* es una especie con un citotipo diploide ( $2n=2x=20$ ) sexual y autoestéril, y un citotipo triploide ( $2n=3x=30$ ), recientemente reportado en la naturaleza, que es apomítico facultativo. Los objetivos fueron determinar el número cromosómico de la progenie resultante de la polinización abierta de un individuo triploide de *P. indecorum*, e identificar diferencias morfológicas y de fertilidad entre niveles de ploidía. Los recuentos cromosómicos se realizaron en raicillas en crecimiento que fueron pretratadas con una solución saturada de 1-bromonaftaleno y teñidas mediante la técnica de Feulgen. Se midió la longitud y ancho de lámina foliar, para determinar posibles diferencias entre la progenie diploide y triploide. Se determinaron los valores medios de producción de semillas por planta, y se calculó el índice de fertilidad en condiciones de polinización abierta. La ploidía de los individuos resultantes se determinó mediante la estimación del contenido relativo de ADN a través de citometría de flujo, utilizando un estándar interno con número cromosómico conocido. Se analizaron un total de 23 progenies, de las cuales 17 fueron diploides ( $2n=2x=20$ ), seis triploides ( $2n=3x=30$ ) y una planta presentó un complemento aneuploide con  $2n=34$  cromosomas. Solo se encontraron diferencias significativas en el ancho de la lámina foliar ( $p<0,0001$ ), siendo este mayor en los individuos triploides. Se observó que la progenie triploide presenta una fertilidad baja probablemente debido a su condición de poliploide impar.

### CV 3

#### NIVEL DE PLOIDÍA EN LÍNEAS AVANZADAS DE TRICEPIRO

González Airas V.<sup>1</sup>, E.A. Castillo<sup>1,2</sup>, M.F. Grossi Vanacore<sup>1,2</sup>, H.E. Di Santo<sup>1,2</sup>, L.E. Aguirre<sup>1,2</sup>, F.N. Orozco<sup>1</sup>, S. Vargas<sup>1</sup>, E.M. Grassi<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Genética, Facultad de Agronomía y Veterinaria, Universidad Nacional de Río Cuarto, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Investigaciones Agrobiotecnológicas (INIAB), UNRC-CONICET, Río Cuarto, Córdoba, Argentina. E-mail: ecastillo@ayv.unrc.edu.ar

Las cadenas forrajeras en base a pasturas perennes puras o consociadas presentan un déficit invernal en la producción forrajera, que es subsanado con la utilización de verdes invernales. Los híbridos intergenéricos de tritíceas presentan potencial para competir con cereales tradicionales. El objetivo del trabajo fue determinar y comparar niveles de ploidía en líneas avanzadas de tricepiros. Se utilizaron tres líneas F<sub>10</sub> obtenidas a partir de tres cultivares de triticales como progenitores femeninos: Cayú-UNRC, Yagán-INTA y Yavú-UNRC (todos 2n=6x=42), y dos trigopiros como progenitores masculinos, Don Noé-INTA (2n=8x=56) y SH16-INTA (2n=6x=42). Las cruza fueron: Cayú x SH16, Yagán x Don Noé, Yavú x SH16. Para cada una de ellas se cuantificó cantidad de bivalentes de al menos 45 meiocitos por individuo. Se realizaron comparaciones mediante pruebas no paramétricas de las cruza, los progenitores femeninos y masculinos. El nivel de ploidía de las líneas resultó 6x con un 2n=42. No se observaron diferencias significativas en los niveles de ploidía entre las cruza, tampoco entre los progenitores femeninos ni entre los masculinos. A pesar de esto, Yavú x SH16/14 (20,73±0,54) es la cruza con mayor cantidad de meiocitos euploides y Yagán x Don Noé/A18 (20,69±0,96) la de menor. Coincidiendo con lo esperado, la cruza con el trigopiro octoploide Don Noé presentó un alto porcentaje (55,1%) de meiocitos aneuploides (rango de 18 a 22 bivalentes/célula). Los resultados del trabajo contribuyen con la descripción y caracterización de materiales, según los estándares INASE.

### CV 4

#### REPORTE DE CITOMIXIS EN *Oxalis adenophylla* Gillies ex Hook. & Arn. (*Oxalis* SECCIÓN PALMATIFOLIAE)

Bonasora M.G.<sup>1</sup>, A. Lopez Méndez<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Cátedra de Botánica Sistemática, Facultad de Agronomía, Universidad de Buenos Aires (FAUBA), CABA, Argentina; <sup>2</sup>CONICET - Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata (FCA - UNMDP), Buenos Aires, Argentina. E-mail: alilopezmendez@gmail.com

El género *Oxalis* L. es cosmopolita e incluye 67 especies que habitan Argentina. Es uno de los géneros con mayor variación en el número de los cromosomas entre las plantas. Los números básicos descriptos entre especies, variedades y subespecies son x= 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11 y 13. El número básico ancestral de *Oxalis* sería x= 7 siendo el resto derivados de éste por diferentes reordenamientos estructurales. La citomixis ha captado interés debido a los mecanismos celulares desconocidos que subyacen a la migración de los núcleos y su potencial importancia evolutiva, ya que puede llegar a ser transferido material genético entre las células que dan origen al polen. Se analizaron las meiosis de tres accesiones de *O. adenophylla* (2n=4x=28), provenientes de poblaciones naturales, empleando técnicas de tinción clásica. Se observó presencia de citomixis en el estado de meiosis II, previo a la formación de la tétrade. En *Oxalis*, la alternancia de interfases normales con divisiones irregulares, junto a la citomixis, podría condicionar la diversidad de reportes para el número de cromosomas y constituir uno de los probables mecanismos de poliploidización, por lo que su estudio resulta de interés en el contexto de la taxonomía integrativa.

## CV 5

## DIVERSITY OF THE REPETITIVE DNA FRACTION IN *Solanum betaceum* Cav. (SOLANACEAE)

Sader M.<sup>1</sup>, M. Vaio<sup>2</sup>, M. Jaramillo Zapata<sup>3</sup>, A. Trenchi<sup>1</sup>, F. Chiarini<sup>1</sup>, A. López<sup>4</sup>, J. Urdampilleta<sup>1</sup>. <sup>1</sup>IMBIV-Conicet, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Laboratorio de Evolución y Domesticación de las Plantas, Departamento de Biología Vegetal, Facultad de Agronomía, Universidad de la República, Uruguay; <sup>3</sup>Universidad de San Pablo-T, Tucumán, Argentina; <sup>4</sup>CONICET-Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata, Balcarce, Argentina. E-mail: msader@imbiv.unc.edu.ar

Tree tomato (*Solanum betaceum* Cav.) is native to the Andean region (between 600 and 3,200 m a.s.l.) of South America and is found today in a semi-wild state in northwestern Argentina. It is popular in this region for its consumption in juices and as fresh fruit. Wild fruits can be collected almost all year round, which constitutes an important supplement to balance the necessary nutrients in the diet, having highly valued properties. However, in Argentina the tree tomato is rarely used. *Solanum betaceum* has  $2n=24$  chromosomes, and a large genome size ( $2C = 23$  pg). To understand the repetitive fraction composition in this species, we analyzed the repetitive genome fraction using Repeat Explorer and localized the most abundant repeats by Fluorescence *In Situ* Hybridization (FISH). The *Solanum betaceum* genome (with 75% of repeats) showed high proportions of the LTR-retrotransposon Ty3/gypsy-Tekay (54%) followed by Ty3/gypsy-Athila (7.5%). Satellites abundance represents 0.85% of the repetitive fraction with seven different families. The most abundant satellites, SbeSat1 and SbeSat2, were mapped on mitotic chromosomes and revealed a subtelomeric and pericentromeric distribution, sometimes colocalized with heterochromatic CMA<sup>+</sup> bands. Consistent with previous studies in other Solanaceae species, *S. betaceum* showed an accumulation of repetitive DNA sequences, especially retrotransposons, but a relative low abundance of satDNA.

## CV 6

## B CHROMOSOMES AND THEIR REPETITIVE DNA COMPOSITION IN *Cestrum nocturnum* (SOLANACEAE)

Maldonado L.<sup>1</sup>, K. Yi-Tzu<sup>2</sup>, M. A. Sader<sup>1</sup>, J. D. Urdampilleta<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto Multidisciplinario de Biología Vegetal, CONICET, Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Leibniz Institute of Plant Genetics and Crop Plant Research, Gatersleben, Germany. E-mail: lmaldonado@imbiv.unc.edu.ar

B chromosomes (Bs) are additional components of the genome found in more than 15% of plant species. They are made up mostly of non-coding repetitive DNA, and their presence can affect the phenotype, being unfavorable in high number. In *Cestrum nocturnum* L., the number of Bs varies from 0 to 13, between and within individuals, possibly due to meiotic and/or mitotic instability. To understand the repetitive composition of Bs, the genome of two individuals of *C. nocturnum* were sequenced, one with Bs and other one without Bs. The results of the analysis showed that almost 60% of the genome is made up of repetitive DNA and those families of repetitive DNA with a proportion greater than 0,540% were considered enriched in the sample with Bs. The results of a comparative analysis between the two genomes showed that Bs of *C. nocturnum* are mostly enriched in satellite repeats, rDNA and Ty3-gypsy transposable elements, which are probably derived from A complement repeat sequences. Within the repetitive DNA enriched in the sample with Bs, we found transposable elements Ty3-gypsy/Tekay (CL283-0,558%) and Ty3-gypsy/Retand (CL251-0,541%), satellite DNA (Cnoc\_sat01\_32-0,550%, Cnoc\_sat03\_78-0,549%, Cnoc\_sat04\_180-0,546%, Cnoc\_sat07\_51-0,547% and Cnoc\_sat10\_48-0,557%) and ribosomal DNA 35S (CL117-0.548% and CL216-0.544%) and 5S (CL218 0.571%). The distribution of the Bs-enriched repeats were compared in A and B chromosomes by FISH mapping, with probes labeled directly (FITC and TRICT). The neutral nature of Bs could be one of the basic principles of the accumulation of repetitive sequences in the genome.

## CV 7

### COMPARACIÓN CITOGÉNÉTICA ENTRE HÍBRIDOS DE LA SECCIÓN *Denticulatae* (*Cuscuta* L. - CONVULVACEAE)

Ibiapino A.<sup>1</sup>, M. Costea<sup>2</sup>, M.Á. Gracia<sup>3</sup>, J. Urdampilleta<sup>1</sup>, A. Pedrosa-harand<sup>4</sup>, S. Stefanović<sup>5</sup>. <sup>1</sup>Instituto Multidisciplinario de Biología Vegetal (IMBIV), Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Departamento de Biología de la Universidad Wilfrid Laurier, Waterloo, ON, Canadá; <sup>3</sup>Real Jardín Botánico-CSIC, Madrid, España; <sup>4</sup>Laboratorio de Citogenética y Evolución Vegetal, UFPE, Recife, Brasil; <sup>5</sup>Departamento de Biología de la Universidad de Toronto Mississauga, Mississauga, ON, Canadá. E-mail: amalia\_ibiapino@hotmail.com

El género *Cuscuta* (Convolvulaceae) presenta numerosos casos de alopoliploides. La sección *Denticulatae* está compuesta por cuatro especies, *C. denticulata* y *C. nevadensis* con  $2n=30$ , y *C. veatchii* y *C. psorothamnensis* con  $2n=60$ . Ambos poliploides tienen un origen híbrido producto del cruce entre diploides, diferenciándose en su preferencia por distintos hospedantes y en su distribución geográfica. Con el objetivo de comparar citogenéticamente *C. psorothamnensis* y *C. veatchii*, en el presente trabajo utilizamos técnicas como CMA/DAPI, FISH y GISH en el complemento cromosómico de *C. psorothamnensis* para compararlo con los datos publicados de *C. veatchii*. Observamos que el cariotipo de *C. psorothamnensis* es similar al de *C. veatchii*, tanto en el número y tamaño cromosómico, como en la organización de los núcleos en interfase. Sin embargo, en *C. psorothamnensis* encontramos una pequeña variación numérica entre los sitios de ADNr 5S; algunos individuos con cuatro sitios y otros con seis como en *C. veatchii*. Estos resultados sugieren que: 1) el par cromosómico portador de ADNr 5S y 35S adyacentes proviene de *C. denticulata*; 2) hay pérdida de sitios de ADNr de *C. nevadensis* en el cariotipo tetraploide, como ocurrió en *C. veatchii*; y 3) *C. psorothamnensis* y *C. veatchii* serían parte de un complejo de especies alopoliploide originado independientemente de la hibridación entre *C. denticulata* y *C. nevadensis*, en diferente espacio y tiempo. Esta comparación citogenética nos permite comprender mejor los eventos evolutivos posteriores a la hibridación y cómo contribuyeron a la formación de nuevas especies.

## CV 8

### NÚMERO CROMOSÓMICO Y ANÁLISIS DEL POLEN DE *Aechmea distichantha* Lem. DE MISIONES (BROMELIACEAE)

Juncos J.A.<sup>1,2</sup>, J.R. Daviña<sup>1,2</sup>, A. Levraux<sup>2</sup>, A.I. Honfi<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal, Instituto de Biología Subtropical (CONICET-UNaM) nodo Posadas, FCEQyN-UNaM, Misiones, Argentina; <sup>2</sup>Centro de Investigación y Producción Jardín Botánico Alberto Roth UNaM, Posadas, Misiones, Argentina. E-mail: adrianjuncos.cs@gmail.com

El género *Aechmea* es uno de los más diversos entre bromelias, con 276 especies; en Misiones habitan cuatro y, entre ellas, *Aechmea distichantha* Lem. con dos variedades. Es una bromelia de tanque, ampliamente distribuida en Sudamérica, y posee importancia ornamental y ecológica debido a que se comporta como epífita pionera. El objetivo del trabajo fue determinar el número cromosómico y evaluar la viabilidad y germinación *in vitro* del polen de accesiones de Misiones. Los ejemplares testigo se depositaron en el herbario MNES. Los recuentos cromosómicos mitóticos se realizaron en ápices radiculares pretratados con solución saturada de 1-bromonaftaleno y utilizando la tinción de Feulgen. La viabilidad del polen se determinó con carmín glicerina al 2%. La germinación *in vitro* se analizó en polen sembrado en medio de cultivo, en cámara húmeda durante 24h. Todas las accesiones resultaron diploides con  $2n=50$  cromosomas. La viabilidad promedio del polen fue de  $98,4 \text{ um} \pm 0,38$  con un diámetro promedio de  $53,3 \text{ um} \pm 0,61$ . La germinación promedio *in vitro* del polen alcanzó  $96,1 \text{ um} \pm 1,04$  con una longitud promedio del tubo polínico de  $172,8 \text{ um} \pm 6,7$ . Por primera vez se presenta la caracterización cromosómica y la fertilidad del polen obtenida de *A. distichantha* de Misiones.



**FG**

**FARMACOGENÉTICA**

**PHARMACOGENETICS**



## FG 1

## VARIABILIDAD FARMACOGENÉTICA EN POBLACIONES MESTIZAS DE SALTA Y JUJUY

Figueroa M.I.<sup>1</sup>, L.D. Andrade<sup>1</sup>, H.J. Dopazo<sup>2</sup>, N. Trigo<sup>3</sup>, L. Cerpa<sup>4</sup>, L. Quiñones<sup>4</sup>, D. Flores<sup>3</sup>, M. Arroyo<sup>5</sup>, E. Salim<sup>5</sup>, P. Zago<sup>5</sup>, J.E. Dipierrri<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Ecorregiones Andinas INECON UNJU CONICET, Jujuy, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires – UBA, CABA, Argentina; <sup>3</sup>Unidad de Genética Médica, Hospital Materno Infantil de Jujuy, Jujuy, Argentina; <sup>4</sup>Departamento de Ciencias Farmacéuticas y Tecnología, Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas, Universidad de Chile, Santiago, Chile; <sup>5</sup>Unidad de Conocimiento Traslacional Hospitalaria (UCTH) Hospital Público Materno Infantil de Salta, Salta, Argentina. E-mail: fmarce753@gmail.com

Las poblaciones latinoamericanas se encuentran subrepresentadas en los estudios genómicos de respuesta a fármacos. Se compararon las frecuencias de variantes farmacogenéticas de la población jujeña-salteña con las de poblaciones parentales originarias, europeas y africanas. Participaron de este estudio 139 sujetos no relacionados, reclutados para estudios diagnósticos mediante secuenciación de exoma completo con CI firmado. Se obtuvo una lista de 55 marcadores accionables según las Guías CPIC registrados en PharmGKB. Se realizaron pruebas de comparación de proporciones  $\chi^2$  con corrección Benjamini-Hochberg para los contrastes entre las frecuencias observadas de cada SNP entre la población jujeña-salteña y las observadas para la población mundial y las diferentes poblaciones americanas (Perú, Colombia, México y Puerto Rico) presentes en el proyecto 1000 genomas. Se estableció un nivel de acumulación de diferencias en relación con las poblaciones americanas. Dicho indicador oscila entre 0 y 6 (difiere estadísticamente de todas). Se observó diferenciación completa en 13 SNPs, dos de los cuales se presentaron en una frecuencia elevada: rs2242480 (0,453) y rs1048943 (0,536). Estos SNPs se encuentran en genes que codifican miembros de la superfamilia de hemoproteínas citocromo P450 y se encuentra relacionados farmacológicamente con la dosis, metabolismo y eficacia de drogas inductoras de analgesia, inmunosupresoras y oncológicas, respectivamente. Estas diferencias genéticas pueden tener implicaciones clínicas en la eficacia de los medicamentos utilizados en estas poblaciones.

## FG 2

## PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE: IMPLICANCIAS DE LAS VARIANTES DEL TRANSPORTADOR ABCG2

Yun S.L.<sup>1</sup>, T. Santillán<sup>1</sup>, V.A. Melito<sup>1,2</sup>, P.A. Pagnotta<sup>3,2</sup>, L.S. Varela<sup>1</sup>, V.E. Parera<sup>1</sup>, A.M. Buzaleh<sup>1,2</sup>, J.R. Zuccoli<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Centro de Investigaciones sobre Porfirinas y Porfirias (CIPYP) – UBA-CONICET, CABA, Argentina; <sup>2</sup>Departamento de Química Biológica, FCEN, UBA, CABA, Argentina; <sup>3</sup>Instituto de Biología y Medicina Experimental (IBYME), CABA, Argentina. E-mail: vivi.melito3@gmail.com

La Porfiria Aguda Intermitente (PAI) se debe a una deficiencia hereditaria en la Porfobilinógeno deaminasa (PBG-D); ésta no es suficiente para su manifestación que se produce por varios factores, incluidos fármacos terapéuticos. Las variantes NM\_004827.3:c.34G>A y NM\_004827.3:c.421C>A del transportador ABCG2 alteran la biodisponibilidad de drogas y hemo. El objetivo fue evaluar su rol en el desencadenamiento de PAI en tres grupos (n=40/grupo): Control, pacientes Sintomáticos (PAI-S) y Latentes (PAI-L). Se genotipificó c.421C>A por PCR-RFLP y c.34G>A por secuenciación directa. La frecuencia de c.34G>A en heterocigosis (GA) fue menor en PAI-S y PAI-L (25%;  $p<0,05$ ) vs. Control (40%); en homocigosis (AA) sólo se halló en grupos PAI. El genotipo CA en la variante c.421C>A presentó mayor frecuencia en PAI-S (20%;  $p<0,05$ ) y PAI-L (13,05%; ns) vs. Control (7,5%); AA fue nulo en todos los grupos. La frecuencia del alelo A en c.34G>A fue mayor en grupos PAI, diferencia no significativa vs. Control. En el análisis del haplotipo (c.34G>A/c.421C>A) GC fue más frecuente seguido por AC, sin variación entre cohortes; GA fue 2,5 veces más frecuente en pacientes PAI. Si bien los resultados fueron similares entre PAI-L y PAI-S, es relevante considerar que la condición latente puede cambiar a sintomática, hecho en el que podría influir haplotipos de genes involucrados en el transporte de xenobióticos. La diferente distribución de genotipos de c.34G>A entre grupos PAI y Control implicaría alteración en el transporte de fármacos, sustratos de ABCG2, que desencadenarían la PAI junto con otros factores.

### FG 3

## ANÁLISIS BIOINFORMÁTICO EXPLORATORIO SOBRE EL ROL DE VARIANTES EN EL GEN *NR1I2* EN LA MANIFESTACIÓN DE LA PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE

Pagnotta P.A.<sup>1,2</sup>, J. Zuccoli<sup>3</sup>, V. Melito<sup>1,3</sup>, V. Parera<sup>3</sup>, A.M. Buzaleh<sup>1,3</sup>. <sup>1</sup>Departamento de Química Biológica, FCEN, UBA, CABA, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Biología y Medicina Experimental (IBYME), CABA, Argentina; <sup>3</sup>Centro de Investigaciones sobre Porphirinas y Porphirias (CIPYP), CABA, Argentina. E-mail: priscila.pagnotta@gmail.com

En la Porfiria Aguda Intermitente (PAI) la mutación en la Porfobilinógeno deaminasa no es suficiente para su manifestación. De forma experimental y bioinformática se observó que variantes de *ABCB1* contribuirían a su desencadenamiento. El objetivo fue evaluar *in silico* la influencia de variantes en *NR1I2*, gen que codifica para el receptor PXR, regulador de la expresión de *ABCB1*, en la manifestación de la PAI en relación con drogas porfirinogénicas. Se consideraron cuatro SNVs de *NR1I2* (rs12721613, rs2472677, rs12721607 y rs12721608) y las bases de datos: gnomAD, PharmGKB, Gen Expression Omnibus, UniProt y GenBank. Las frecuencias alélicas variaron según las regiones geográficas y las etnias, reforzando la importancia del abordaje local con el grupo Control. El alelo T de rs2472677 se asoció a un fenotipo de toxicidad y a un metabolismo y eficacia diferencial para drogas contraindicadas en PAI (Efavirenz, Isoniazida y Rifampicina). Considerando modelos para inferir toxicidad hepática, Rifampicina indujo subexpresión de *ABCB1* y ocho genes *CYP*, entre ellos *CYP3A4*, en cultivo primario de hepatocitos humanos (GSE139896); Isoniazida causó expresión diferencial de 11 genes *ABC* (27,3% subexpresados) y 18 genes *CYP* (61,1% subexpresados) en una línea celular humana de cáncer hepático (GSE168473). Estos fármacos alteran entonces la expresión génica del sistema metabolizante y transportador de drogas. Es de interés explorar en individuos PAI variantes de *NR1I2* para evaluar su rol como posible eslabón en la cascada de eventos asociados a la manifestación de la PAI mediada por fármacos.

### FG 4

## VARIANTES EN GENES REGULADORES DE APOPTOSIS Y SU RELACIÓN CON LA RESPUESTA TERAPÉUTICA EN LEUCEMIA MIELOIDE CRÓNICA

Anadon R.<sup>1</sup>, C. Iglesias<sup>1</sup>, V. Mercado Guzmán<sup>1</sup>, B. Fontecha<sup>1</sup>, B. Moiraghi<sup>2</sup>, R. Bengió<sup>3</sup>, I. Larripa<sup>4</sup>, A. Fundia<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Farmacogenómica, IMEX, CONICET-Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Servicio de Hematología, Hospital Ramos Mejía, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>División Clínica Hematológica, IHEMA, Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Laboratorio de Genética Hematológica, IMEX, CONICET-Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires, Argentina. E-mail: arielafundia@gmail.com

El éxito del tratamiento de la Leucemia Mieloide Crónica (LMC) con Inhibidores de Tirosina Kinasas (ITKs) se basa en la inducción de apoptosis de las células *BCR-ABL1+*. Las variantes de nucleótido único (SNVs) en genes que regulan la apoptosis, tales como *FAS* y *p21* se han asociado a cáncer. Sin embargo, en LMC los hallazgos son contradictorios. El objetivo fue determinar la asociación individual y combinada de las SNVs en los genes *Fas* (rs1800682A>G) y *p21* (rs1801270C>A y rs1059234C>T) con la eficacia de los ITKs y la evolución clínica. Se estudiaron 200 pacientes (100 mujeres; edad mediana: 47 años; rango: 18-85 años) mediante PCR-RFLP y alelo específica. Se empleó el test de Fisher, método de Kaplan-Meier y el test de Log Rank, con significación de  $p < 0,05$ . Las frecuencias de los alelos alternativos fueron: rs1800682-G (0,54), rs1801270-A (0,24) y rs1059234-T (0,25), siendo similares a las reportadas en otras poblaciones. El análisis combinatorio reveló mayor frecuencia del haplotipo *p21* C-C (0,7) y de los siguientes genotipos combinados rs1800682 AG - rs1801270 CC - rs1059234 CC (0,27). Los portadores de genotipo homocigota para el alelo alternativo rs1801270 AA se asociaron con bajo riesgo de falla terapéutica (OR: 0,09; IC95%: 0,01-0,86,  $p=0,013$ ) según el modelo recesivo (CC+CA vs. AA). El análisis de las curvas de supervivencia en función de los genotipos no reveló diferencias significativas. Estos hallazgos sugieren que la respuesta a los ITKs puede ser influenciada por rs1801270 posiblemente debido a que esta variante afecta la expresión y la actividad de la proteína *p21*.

## FG 5

## INFLUENCIA GENÉTICA DE VARIANTES EN EL GEN *OPRK1* EN LA ANALGESIA DEL DOLOR AGUDO CON TRAMADOL

Fontecha M.B.<sup>1</sup>, C. Iglesias<sup>1</sup>, M. Abelleiro<sup>1</sup>, M.D.R. Anadón<sup>1</sup>, E. Fontanini<sup>1</sup>, M. Sivanto<sup>2,3</sup>, C. De Brasil<sup>4</sup>, A. Fundici<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Medicina Experimental (IMEX), CONICET-Academia Nacional de Medicina (ANM), Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Centro Privado de Cirugía y Coloproctología, CABA, Argentina; <sup>3</sup>Instituto Argentino de Diagnóstico y Tratamiento (IADT), CABA, Argentina; <sup>4</sup>Instituto de Investigaciones Hematológicas Mariano R Castex (IIHEMA), ANM, Buenos Aires, Argentina. E-mail: mbfontecha@gmail.com

El dolor agudo (DA) surge por un traumatismo tisular o procesos inflamatorios y tiene riesgo a evolucionar en dolor crónico. La variabilidad en la analgesia opioide y los efectos adversos se pueden asociar a variantes del gen *OPRK1* (receptor opioide  $\kappa 1$ ) que afectan la percepción y la analgesia del dolor. El objetivo fue evaluar el impacto de *OPRK1* rs3808627C>T y rs6985606T>C en la respuesta analgésica de pacientes argentinos con DA. Las variantes se estudiaron en 122 pacientes tratados con tramadol (30 mujeres; edad mediana: 46 años; rango: 19-87 años) por PCR alelo-específica. Las frecuencias de los alelos menores fueron 19,3% para rs3808627 y 45,5% para rs6985606 mostrando diferencias con las reportadas en poblaciones americanas y africanas ( $p < 0,02$ ). Se evaluó el grado de dolor (leve, moderado y severo) antes del tratamiento y al primer control. El rs6985606 se asoció con el riesgo a sufrir dolor moderado en movimiento al control según el modelo aditivo (OR=2,94; IC:1,03-8,4;  $p=0,03$ ). La distribución de genotipos rs3808627 en función del grado de dolor en movimiento al control mostró diferencias entre dolor leve y moderado ( $p < 0,0001$ ) y del severo ( $p=0,014$ ). Para evaluar la respuesta al opioide se agruparon los pacientes con dolor moderado y severo. La variante rs3808627 se asoció con bajo riesgo de dolor moderado/severo en movimiento respecto del leve según el modelo dominante (OR=0,16; IC:0,04-0,56;  $p=0,003$ ). Estos resultados sugieren que estas variantes modulan la respuesta analgésica con tramadol, probablemente regulando la expresión del receptor opioide.



# GMO

## GENÉTICA DE MICROORGANISMOS

## GENETICS OF MICROORGANISMS





## GMO 1

## USO DE SECUENCIAS DE *TEF1* PARA LA IDENTIFICACIÓN MOLECULAR DE HONGOS DEL GÉNERO *Trichoderma*

Cornejo G.A.<sup>1</sup>, J.G. Valdez<sup>2</sup>. <sup>1</sup>FCEN-Universidad Nacional de Cuyo, Mendoza, Argentina; <sup>2</sup>EEA La Consulta INTA, Mendoza, Argentina. E-mail: anyelencornejo2014@gmail.com

*Trichoderma* (*Hypocreales*, *Ascomycota*) es un género muy común en suelos, donde establece asociaciones con plantas. Tiene un gran uso como biocontrolador. Presenta cinco secciones filogenéticas diferenciadas y más de 490 especies. El uso de secuencias de genes selectos es la forma más certera y ágil de identificación. Entre estas, las del factor de elongación de la transcripción (*tef*), son muy utilizadas por su nivel de resolución interespecífica. A partir de 20 aislados de *Trichoderma spp.* obtenidos de la rizosfera de plantas nativas, se realizó extracción de ADN por el método CTAB. Se amplificó por PCR con *TrichEF1*. *Fwd* (5'- AAGCTCAAGGCCGAGCGT -3') y *TrichEF2*. *Rev* (5'- CCAGCCTTGGTCTCCTTCTC -3') diseñados *ex profeso*. Los amplicones obtenidos se secuenciaron por Sanger. Las secuencias curadas y de referencia se alinearon en *MEGA* y se analizaron en *W-IQ-TREE* para la inferencia filogenética de máxima verosimilitud, con arranque ultrarrápido de mil repeticiones *bootstraps*. Se realizó el cálculo de similitudes por pares entre secuencias incógnitas y de referencia con la herramienta *ClustalOMEGA*. Los aislados se ubicaron en tres secciones del género: *Trichoderma* (dos aislados), *Longibranchiatum* (tres aislados) y *Harzianum* (15 aislados), con apoyo de similitud por pares. *Harzianum* resultó el clado más diverso. El análisis de las secuencias del gen *tef* permitió la resolución de la filogenia del género.

## GMO 2

## AISLAMIENTO Y TIPIFICACIÓN DE BACTERIAS LÁCTICAS A PARTIR DE UVAS DE UN VIÑEDO EN TUPUNGATO

Zisa A.<sup>1</sup>, R. Montiel<sup>1</sup>, N.T. Olguin<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Universidad de Morón, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>CONICET. E-mail: ramiro.montiel5@hotmail.com

Las bacterias lácticas (BL) son importantes en la elaboración del vino cuando se desea llevar a cabo la fermentación maloláctica (FML). En Argentina, es usual dejar que la FML ocurra de forma espontánea durante o luego de la fermentación alcohólica. Sin embargo, diferentes especies y cepas pueden otorgar al vino características organolépticas diferentes, por lo que resulta de interés investigar cuáles se desarrollan en el viñedo y en los vinos para que los enólogos puedan tener un mayor control de la FML. En este trabajo se aislaron bacterias con características de BL a partir de seis muestras de diferentes variedades de *Vitis vinifera* L. La morfología celular se observó al microscopio óptico con tinción de Gram. Se evaluó su resistencia al etanol (12% y 14%), en medio de cultivo, se realizó la prueba de catalasa y se tipificaron mediante la técnica de RAPD-PCR con los cebadores M13 y Coc. Como control, se utilizó la cepa ATCC 27310 de *Oenococcus oeni*. Encontramos similitudes morfológicas en las seis cepas, todas Gram positivas, catalasa negativo y resistentes a las condiciones de estanol estudiadas, aunque con diferencias en la biomasa generada. Se obtuvieron patrones similares y diferentes de bandas utilizando el cebador M13 y una sola de las bandas coincide con el control. Los resultados de la amplificación con el cebador Coc resultaron inconsistentes. El siguiente paso, será el de enviar a secuenciar un fragmento específico del gen 16S ribosomal para asegurar la correcta identificación a nivel de especie.

### GMO 3

## VARIABILIDAD BIOQUÍMICA Y CAPACIDAD PROMOTORA DE CRECIMIENTO DE CEPAS NATIVAS AISLADAS DE LA RIZÓSFERA DE PEPERINA (*Minthostachys verticillata*)

Meneguzzi R.<sup>1</sup>, C.J. Mójica<sup>2</sup>, L. Cappellari<sup>1</sup>, T. Palermo<sup>1</sup>, S. Gil<sup>1</sup>, J. Palermo<sup>1</sup>, E. Banchio<sup>1</sup>. <sup>1</sup>INBIAS- Instituto de Biotecnología Ambiental y Salud (CONICET - Universidad Nacional de Río Cuarto), Río Cuarto, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Facultad de Agronomía y Veterinaria -Universidad Nacional de Río Cuarto, Río Cuarto, Córdoba, Argentina. E-mail: rmeneguzzi@exa.unrc.edu.ar

En la provincia de Córdoba, se ha observado un preocupante aumento en la extracción de *Minthostachys verticillata* (Griseb.) Epling 1936 (peperina) con fines de uso y comercialización, lo que ocasiona una pérdida significativa de su diversidad genética. El objetivo de este trabajo fue caracterizar cepas nativas aisladas de la rizósfera de la peperina, que muestran propiedades de promoción de crecimiento vegetal (PGPR). Se analizaron 10 variables bioquímicas y seis variables PGPR. Con los datos cualitativos obtenidos se realizó un análisis multivariado de correspondencia. El agrupamiento para variables bioquímicas permitió clasificar las cepas en tres grupos principales. El primer grupo formado por nueve cepas caracterizadas por no hidrolizar caseína, almidón, lecitina y lípidos y no crecer a baja temperatura, el segundo grupo formado por cuatro cepas que hidrolizan caseína y crecen a baja temperatura y un tercer grupo constituido por dos cepas que hidrolizan almidón y lípidos. Para las variables PGPR se formaron dos grupos principales, un grupo formado por siete cepas que solubilizan fosfatos y producen ácido indol acético (AIA), y un segundo grupo con seis cepas caracterizadas por tener efecto antibiosis. Conocer la variabilidad de las cepas en cuanto a propiedades bioquímicas y PGPR es importante para poder seleccionar cepas que reúnan la mayor cantidad de propiedades con posibles efectos beneficiosos para el cultivo de la peperina y realizar una posterior caracterización genotípica de las mismas.

### GMO 4

## CONSECUENCIAS DEL USO DE VIRGINIAMICINA SOBRE LA MICROBIOTA CECAL EN POLLOS Y SU RELACIÓN CON PARÁMETROS ZOOTÉCNICOS

Bovetti M<sup>1</sup>, Iglesias B<sup>1,2</sup>, Díaz Carrasco J<sup>3,4</sup>. <sup>1</sup>Universidad Nacional del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires (UNNOBA), Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Sección Avicultura, Estación Experimental Agropecuaria (EEA) INTA Pergamino, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Instituto de Patobiología Veterinaria (IPVET), Centro Nacional de Investigaciones Agropecuarias, INTA Castelar, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET). E-mail: malebovetti@gmail.com

Los antibióticos han sido ampliamente utilizados en la producción aviar para promover un crecimiento más rápido. Sin embargo, los mecanismos por los cuales los antimicrobianos contribuyen al crecimiento no han sido completamente dilucidados. El objetivo de este estudio fue investigar el impacto de la virginiamicina (VG) en la microbiota cecal de pollos de engorde, comparado con un grupo control sin antibiótico, y su relación con los parámetros zootécnicos. Se distribuyeron 420 pollitos Cobb 500 de un día en 20 corrales a piso, los cuales se asignaron a dos tratamientos dietarios en un diseño de bloques completos al azar. Los parámetros zootécnicos se monitorearon semanalmente. A los 21 días se sacrificó un ave de cada corral, se colectó el contenido cecal y se formaron dos *pools* (5 aves por *pool*) para cada tratamiento. A partir de cada *pool*, se extrajo ADN total, se amplificó la región V3-V4 del gen rRNA 16S y se realizó la secuenciación de alto rendimiento de los amplicones en la plataforma Illumina MiSeq. El análisis bioinformático de los perfiles de microbiota se realizó con el software QIIME2. El uso de VG indujo una mejora en los parámetros zootécnicos y cambios significativos en la composición de la microbiota cecal. Se observó una marcada disminución de la diversidad microbiana y un aumento de la abundancia relativa de grupos como Rikenellaceae ( $p=0,043$ ), Alistipes ( $p=0,043$ ), Bacteroides dorei ( $p=0,040$ ) y Eubacterium ( $p=0,030$ ). Este estudio proporciona información relevante para futuros esfuerzos que busquen replicar estos efectos utilizando enfoques alternativos.

## GMO 5

## ANÁLISIS METAGENÓMICO DE LA DIVERSIDAD VIRAL QUE AFECTA AL FITOPLANCTON MARINO EN TEJIDO DIGESTIVO DE LA OSTRA *Crassostrea gigas*

Lucero J.E.<sup>1</sup>, E.S. Barbieri<sup>1</sup>, L.A. Becker<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Centro Para el Estudio de Sistemas Marinos (CESIMAR) – CCT Centro Nacional Patagónico (CENPAT) CONICET, Chubut, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Diversidad y Evolución Austral (IDEAUS) – CCT CENPAT CONICET, Chubut, Argentina. E-mail: johalucero.23@gmail.com

Los virus marinos son los agentes biológicos más pequeños y abundantes en los océanos ( $1 \times 10^6$ – $1 \times 10^{11}$  partículas por mililitro). Aquellos que infectan a microorganismos son la principal causa de mortalidad celular con un total de  $10^{23}$  eventos de infección por día, interviniendo en la dinámica de las comunidades y en el funcionamiento de los ciclos biogeoquímicos. Los bivalvos son organismos filtradores que concentran en su tejido digestivo todas las partículas del medio, incluyendo los virus. En las últimas décadas, la metagenómica es el principal enfoque mediante el cual se explora la virosfera marina y evidenció una enorme diversidad genética inexplorada en el mundo. En este trabajo, se realizó por primera vez una descripción metagenómica de la diversidad de virus que afectan al fitoplancton marino a partir de muestras de tejido digestivo de la ostra *Crassostrea gigas* de Bahía San Blas, Buenos Aires. Se analizaron seis *pools* de tejido digestivo en los que un total de 26.333.008 *reads* mapearon secuencias de virus pertenecientes a las familias Phycodnaviridae, Marnaviridae y Mimiviridae, y a especies de bacteriófagos. Marnaviridae fue la más abundante con el 1,05% de los *reads* y la más diversa con representantes de los géneros *Locarnavirus*, *Bacillarnavirus*, *Sogarnavirus* y *Salisharnavirus*. Este trabajo demostró que el tejido de molusco bioacumula virus en sus tejidos, siendo un buen recurso para el estudio de la diversidad viral y aportó información en la temática, desconocida hasta el momento en la zona de estudio.

## GMO 6

## DETECCIÓN DEL *Ostreid herpesvirus* (OSHV) MEDIANTE QPCR EN *Crassostrea gigas* EN EL GOLFO NUEVO, CHUBUT

Seiler E.N.<sup>1</sup>, C. Frydman<sup>2</sup>, M. Mozgovoij<sup>2</sup>, L.A. Becker<sup>3</sup>, E.S. Barbieri<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Centro para el Estudio de Sistemas Marinos (CESIMAR-CONICET), Chubut, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Ciencia y Tecnología de Sistemas Alimentarios Sustentables (UEDD INTA CONICET), Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Instituto de Diversidad y Evolución Austral (IDEAUS-CONICET), Chubut, Argentina. E-mail: erinanoeseiler@gmail.com

*Ostreid herpesvirus* (OsHV) es un miembro de la familia *Malacoherpesviridae* y fue detectado por primera vez en la ostra *Crassostrea virginica* en 1972. Desde 2008, ha causado mortalidades en cultivos de ostras en Europa, América y Asia. En Argentina se lo detectó por primera vez en 2018 en la especie *Crassostrea gigas* en el estuario de Bahía Blanca, Buenos Aires. Más tarde, se encontraron individuos de esta especie en un barco hundido en aguas del Golfo Nuevo, frente a las costas de Puerto Madryn. El objetivo de este trabajo fue determinar si el OsHV se encuentra presente en *C. gigas* del Golfo Nuevo. Para ello, se colectaron 32 ostras y se mantuvieron en acuario hasta su procesamiento. Se extrajo una porción de tejido de manto y branquia de cada individuo y se conservó a  $-80^\circ$  C. Posteriormente se realizó extracción de ADN con el kit ADN PuriPrep-T (Inbio Highway) y se formaron *pools* que contenían cuatro o cinco muestras cada uno (siete *pools* de manto y siete de branquia). Los *pools* se analizaron mediante qPCR utilizando sondas Taqman y *primers* específicos (OsHV1BF/B4) para la detección del OsHV. De un total de 14 *pools* analizados, 11 resultaron positivos: cinco de manto y seis de branquia. Los resultados confirmaron la presencia del OsHV en tejidos de manto y branquia de la ostra invasora *C. gigas* presente en el Golfo Nuevo. Estos resultados plantean el interrogante de si el virus se encuentra en otras especies de bivalvos de la zona, por lo que resultará pertinente analizar tejidos de la fauna nativa como mejillones y cholgas.



# GPE

## GENÉTICA DE POBLACIONES Y EVOLUCIÓN

## POPULATION GENETICS AND EVOLUTION



## GPE 1

## ANÁLISIS DEL APORTE NATIVO Y DISTRIBUCIÓN DE HAPLOGRUPOS MITOCONDRIALES EN LA POBLACIÓN ARGENTINA ACTUAL

Mayordomo A.C., R.L. Fernández, C.P. Velez, L.M. Catoira, N. Furman, M. Herrera Piñero, F.L. Gagliardi. Banco Nacional de Datos Genéticos (BNDG), CABA, Argentina. E-mail: conymayordomo@gmail.com

El análisis de ADN mitocondrial (ADNmt) permite distinguir patrones geográficos de distribución de linajes y su análisis evidencia la configuración genética del aporte femenino a las poblaciones, resultando de gran utilidad para la interpretación de la historia de las migraciones humanas. Con el objetivo de estudiar la proporción y distribución del aporte de cada origen materno (nativoamericano, euroasiático y africano) así como de los linajes mitocondriales fundadores en las cinco regiones geográficas del territorio argentino determinadas por el Instituto Nacional de Estadística y Censos, se analizó la región control del ADNmt en 2.711 muestras hemáticas de individuos de ambos sexos, no relacionados entre sí, que nacieron y residen en Argentina y que dejaron su muestra en el Banco Nacional de Datos Genéticos en el marco de la Ley 26.548. El 68,9% de los haplotipos mitocondriales resultaron de origen nativo americano, el 26,9% euroasiático y el 4,2% correspondieron a linajes africanos, evidenciando la raíz aborigen de los linajes maternos en la población argentina. De los linajes fundadores nativos, los de mayor representación respecto del total fueron los haplogrupos (hg) C1b (24,8%), B2 (22,4%), D1 (21,8%) y A2\* (18,1%) y se detectaron en las cinco regiones estudiadas. Este estudio aporta una aproximación a la composición genética de la población argentina actual en referencia a los linajes maternos, y su distribución en las distintas regiones del país. Los resultados son consistentes con el conocimiento histórico acerca de los distintos patrones de poblamiento y con las rutas migratorias conocidas.

## GPE 2

## FILOGEOGRAFÍA DE POBLACIONES DE *Cnesterodon decemmaculatus* A DISTINTAS ESCALAS GEOGRÁFICAS EN LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES

Byrne M.S.<sup>1,2</sup>, P.M. Bianco<sup>1,2</sup>, L.B. Campos<sup>2,3</sup>, N.A. Ossana<sup>2,3</sup>, L. Ferrari<sup>2,3</sup>, J.I. Túnez<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Grupo de Investigación en Ecología Molecular, Departamento de Ciencias Básicas, Universidad Nacional de Luján, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Ecología y Desarrollo Sustentable INEDES-UNLu-CONICET, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Programa de Ecofisiología Aplicada (PRODEA), Departamento de Ciencias Básicas, Universidad Nacional de Luján, Buenos Aires, Argentina. E-mail: solebyrne@gmail.com

*Cnesterodon decemmaculatus* es un pez de agua dulce, abundante en la región pampeana de Argentina, que además ha sido utilizado como bioindicador del nivel de contaminación de los cursos de agua a lo largo de su distribución. Los objetivos de este trabajo fueron evaluar la diversidad y estructura genética de poblaciones de esta especie ubicadas en cuencas del noreste de la provincia de Buenos Aires, establecer la posible relación entre la estructura genética hallada y la distribución geográfica de los ríos analizados, considerando además a poblaciones del sur de la provincia de Buenos Aires y, por último, validar el uso de la especie como bioindicadora del estado ecológico de los cuerpos de agua del noreste provincial. Se utilizó como marcador molecular un fragmento de 700 pb correspondiente a la región control del ADN mitocondrial. Los resultados indicaron para las cuencas del noreste, niveles moderados a altos de diversidad genética ( $H=0,492-0,772$ ) y la inexistencia de estructuración entre las mismas ( $\Phi_{CT}=0,038$ ,  $p=0,32$ ), que podría explicarse por eventos climáticos históricos y recientes, y a su vez valida el uso de la especie como un bioindicador, ya que los cambios que se observen en la diversidad genética serán producto de la presencia de contaminantes. Por otro lado, a escala regional, se evidenció estructuración genética ( $F_{ST}=0,973$ ,  $p<0,001$ ) que puede explicarse por la falta de conexiones físicas entre las cuencas del noreste y sur de la provincia de Buenos Aires.

### GPE 3

## ANÁLISIS DE LA VARIABILIDAD GENÉTICA DE LA REGIÓN CONTROL DEL ADN MITOCONDRIAL EN POBLACIONES DE *Nezara viridula* (HEMIPTERA: PENTATOMIDAE)

Perez De Rosas A.R.<sup>1,2</sup>, B.A. García<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Cátedra de Bioquímica y Biología Molecular, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba (UNC), Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud (INICSA-CONICET), Córdoba, Argentina. E-mail: arperez@biomed.fcm.unc.edu.ar

*Nezara viridula* es considerada una de las plagas más importantes de los cultivos de soja en nuestro país. Con el propósito de estudiar la diversidad genética de *N. viridula*, se analizó la variabilidad de un fragmento de 1.785 pb de la región control del ADN mitocondrial en 69 individuos de ocho localidades de Argentina. Se detectaron elevados niveles de diversidad genética con un valor de diversidad haplotípica (Hd) de 0,99 y valores de diversidad nucleotídica para  $\pi$  y  $\Sigma w$  de 0,00426 y 0,0126, respectivamente. Valores elevados de  $\pi$  y  $\Sigma w$  indicarían una historia evolutiva con grandes tamaños poblacionales y/o contacto secundario entre diferentes linajes de una especie. En este sentido, las pruebas de neutralidad y el análisis de “mismatch distribution”, que se utilizan para detectar cambios demográficos, sugirieron eventos de expansión poblacional. El valor global de diferenciación genética entre poblaciones no fue significativo ( $F_{ST} = 0,011$ ;  $p = 0,244$ ), al igual que la mayoría de las comparaciones entre pares de poblaciones ( $p > 0,05$ ). Además, no se detectó asociación significativa entre la distancia geográfica y la diferenciación genética ( $r = -0,139$ ;  $p = 0,742$ ). Estos resultados indicarían que la acción del flujo de genes predomina sobre la deriva génica. El análisis de asignación de individuos reveló que las poblaciones analizadas comparten ancestría, lo que sugiere que estas poblaciones habrían mantenido intercambio génico a través del tiempo. Es probable que el avance de los cultivos de soja haya fomentado la dispersión y expansión de las poblaciones de *N. viridula*.

### GPE 4

## DIVERSIDAD Y ESTRUCTURA GENÉTICA DE POBLACIONES DE *Helicoverpa gelatopoeon* Dyar (LEPIDOPTERA: NOCTUIDAE) SOBRE LA BASE DE MARCADORES MITOCONDRIALES

Herrero M.I.<sup>1</sup>, M.G. Murúa<sup>2</sup>, A. Casmuz<sup>3</sup>, G. Gastaminza<sup>3</sup>, D. Sosa Gómez<sup>4</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Agronomía y Zootecnia, Universidad Nacional de Tucumán, Tucumán, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Bioprospección y Fisiología Vegetal, Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Universidad Nacional de Tucumán, Tucumán, Argentina; <sup>3</sup>Estación Experimental Agroindustrial Obispo Colombres, Tucumán, Argentina; <sup>4</sup>Embrapa Soja, Londrina, Brasil. E-mail: mariainesherrero89@gmail.com

*Helicoverpa gelatopoeon* (Dyar) (Lepidoptera: Noctuidae) es miembro del complejo Heliothinae en el Noroeste Argentino y una de las plagas más importantes que afecta al cultivo de soja en el país. Actualmente, el manejo de las plagas de este complejo está basado en el uso de insecticidas y cultivos Bt. Sin embargo, varias especies del complejo Heliothinae han desarrollado resistencia a estas estrategias de manejo. En este sentido, los estudios de diversidad y estructura genética son de gran importancia para la implementación efectiva de estrategias de manejo. El ADN mitocondrial es uno de los marcadores moleculares disponibles para los estudios de insectos que han sido empleados exitosamente en lepidópteros. El objetivo de este estudio fue evaluar la diversidad y estructura genética dentro y entre poblaciones de *H. gelatopoeon* provenientes de distintas regiones y plantas hospederas de la Argentina. Para ello, se utilizaron dos marcadores de ADN mitocondrial: COI y CytB para evaluar un total de 73 individuos. Los resultados de los análisis de variabilidad genética y flujo génico de *H. gelatopoeon* indicaron, en general, una cierta estructura genética entre las poblaciones estudiadas. Las causas posibles para esta estructuración incluyen diferencias entre regiones, plantas hospederas y año de recolección. Son necesarios estudios adicionales que contemplen aspectos biológicos y ecológicos para terminar de entender el origen de la estructura genética en las poblaciones de *H. gelatopoeon*.



## GPE 5

## CLINA PARA TRES FUSIONES CÉNTRICAS EN *Cornops aquaticum* (ORTHOPTERA): UN ENFOQUE MULTIDISCIPLINARIO

Colombo P.C. Consejo Nacional de Investigaciones Científicas (CONICET), Argentina. E-mail: pcolombo100260@yahoo.com

*Cornops aquaticum* es un leptismo que se alimenta y ovipone exclusivamente en el camalote *Pontederia crassipes*. Esta planta neotropical se convirtió en una plaga cosmopolita de agua dulce; *C. aquaticum* se considera un potencial control biológico y se estudian intensamente su fenología y ecología. Se muestrearon 13 poblaciones sobre los ríos Paraná y Uruguay entre las latitudes 27° S y 34° S y se describieron clinas latitudinales paralelas para las fusiones céntricas 2/5, 1/6 y 3/4 cuyas frecuencias se incrementan hacia el sur. El análisis morfológico reveló que la regresión del tamaño corporal sobre el número de fusiones entre poblaciones, como en *Leptysma argentina*, es significativa. Pero en *L. argentina* las pruebas, más o menos directas, de selección natural, concernían una sola fusión, mientras que aquí tenemos tres clinas paralelas. Además, los efectos de cada fusión sobre la recombinación son los mismos en ambas especies: formación de un nuevo grupo de ligamiento y aumento de la localización distal de los quiasmas. Un estudio de microsatélites reveló que esta menor recombinación se asocia a un acervo génico empobrecido en las poblaciones deltaicas, junto a una mayor disparidad genética entre ellas y con respecto a las poblaciones “río arriba”. El desequilibrio de ligamiento resultante puede crear “supergenes” por adaptación local, una hipótesis que puede ahora ser puesta a prueba.

## GPE 6

## EVIDENCIAS DE SELECCIÓN NATURAL SOBRE LA VARIACIÓN CROMOSÓMICA EN *Leptysma argentina*

Colombo P.C. Consejo Nacional de Investigaciones Científicas (CONICET), Argentina. E-mail: pablocescolombo@gmail.com

*Leptysma argentina* (Acrididae: Orthoptera) presenta variación clinal para una fusión céntrica (F) y un cromosoma supernumerario (B) polimórficos entre las latitudes 27°S y 34°S que sugieren selección natural. El estudio de 10 poblaciones sobre esta transecta reveló una correlación negativa para F (y positiva para B) con la temperatura. Un tercer polimorfismo para un segmento supernumerario (S) se correlaciona negativamente con las precipitaciones. El análisis de fase gamética entre F y S reveló que los machos jóvenes estaban en equilibrio, mientras que los envejecidos no, con predominio de gametos F/B (B= sin segmento) y U/S (U= sin fusión) en estos últimos. Las frecuencias de los nueve cariotipos (para F y S) en los machos juveniles se distribuyeron de forma independiente; en los envejecidos los FF tienden a ser no segmentados, y los segmentados tienden a ser no FF, con un claro exceso de dobles heterocigotos. Esta es una evidencia de selección sobre ambos polimorfismos, dado que esta especie tiene generaciones sincrónicas. En cuanto al blanco de la selección, es evidente una asociación consistente entre tamaño corporal en ambos sexos y la presencia y dosis de F, que se correlaciona también con la latitud y el éxito reproductivo. Finalmente debe notarse que F disminuye la recombinación por: i) la disminución de grupos de ligamiento, y ii) porque la formación de quiasmas distales posibilita la formación de gametas viables. Esto favorecería la formación de supergenes, clásica especulación ya demostrada en especies donde hay supresores de la recombinación.

## GPE 7

### ANÁLISIS DEL AISLAMIENTO REPRODUCTIVO POSTCIGÓTICO ENTRE *Drosophila simulans* Y *D. melanogaster*

Turdera L., V.P. Carreira, J.J. Fanara. Instituto de Ecología, Genética y Evolución, Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales (FCEN), Universidad de Buenos Aires (UBA) - CONICET, CABA, Argentina. E-mail: lu.turdera@gmail.com

El modelo de Dobzhansky-Muller (D-M) postula que el aislamiento reproductivo postcigótico es consecuencia de interacciones epistáticas deletéreas entre los genomas de las especies parentales. Las especies crípticas *Drosophila melanogaster* y *D. simulans* son un excelente modelo biológico para estudiar D-M. Estas especies tienen una baja tasa de hibridación en la naturaleza, aunque ésta aumenta en el laboratorio. Nuestro objetivo es determinar si la variabilidad genética (VG) y el ambiente afectan el aislamiento postcigótico. Realizamos cruzamientos entre machos de diferentes líneas isogénicas de *D. simulans* con hembras de una única línea *D. melanogaster*. Su descendencia fue criada a dos temperaturas (17° C y 25° C) hasta la emergencia de los adultos híbridos. Registramos la cantidad de cruzamientos exitosos (presencia de adultos) y no exitosos (ausencia de adultos). El análisis demostró que la probabilidad del éxito del cruzamiento depende tanto de la línea de *D. simulans* así como de la temperatura a la cual se desarrollaron los individuos. Particularmente, observamos un incremento considerable de los mismos a 25° C. En las líneas que presentaron cruzamientos exitosos cuantificamos la viabilidad pupal de los híbridos, que se estimó como la proporción de adultos emergidos en relación a la cantidad de pupas. Detectamos una varianza significativa entre híbridos, sugiriendo VG para este carácter en ambas temperaturas. Estos resultados muestran que la VG y los factores ambientales como la temperatura juegan un papel fundamental en el aislamiento reproductivo.

## GPE 8

### LOCI DE CARÁCTER CUANTITATIVO Y GENES CANDIDATOS PARA ACLIMATACIÓN AL CALOR EN *Drosophila melanogaster*

Almirón M., F.H. Gomez, P. Sambucetti, F.M. Norry. Departamento de Ecología, Genética y Evolución, e Instituto de Ecología Genética y Evolución de Buenos Aires, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires (UBA)-CONICET, Buenos Aires, Argentina. E-mail: fabian.norry@hotmail.com

La aclimatación al calor es el aumento en termotolerancia inducido por una exposición prolongada a temperatura elevada y puede mitigar los efectos del calentamiento global. Para estudiar la base genética de la aclimatación, utilizamos 65 líneas recombinantes endogámicas (RIL) de *Drosophila melanogaster*. Las moscas de 3-4 días de edad, tanto control (desarrolladas a 25° C) como aclimatadas (expuestas a un ciclo de alta temperatura desde huevo hasta adulto), fueron medidas para la resistencia al coma por calor (KD) a 37° C. La aclimatación fue estimada como la diferencia en KD entre moscas aclimatadas y de control. Un mapeo del intervalo compuesto reveló dos QTLs, uno en el cromosoma X (banda citológica 10) y otro en el cromosoma 2 (bandas 38-42). Se utilizaron datos de nivel de expresión de algunos genes candidatos dentro de cada QTL. La aclimatación fue correlacionada (\* $p < 0,05$ ; \*\* $p < 0,01$ ; \*\*\* $p < 0,005$ ) negativamente al nivel de expresión de los genes *Trap1* (correlación de rangos de Spearman:  $r_s = -0,86^{***}$ ), *Ddc* ( $r_s = -0,71^{**}$ ) y *Catsup* ( $r_s = -0,67^{**}$ ) en moscas control. En moscas aclimatadas, ésta fue correlacionada negativamente a *Trap1* ( $r_s = -0,81^{***}$ ), *Ddc* ( $r_s = -0,53^*$ ), *Catsup* ( $r_s = -0,76^{**}$ ) y *Hsp60* ( $r_s = -0,51^*$ ), y positivamente a *Hsc70-3* ( $r_s = 0,60^*$ ). Estos resultados sugieren que la capacidad para aclimatar se correlaciona con niveles de expresión de genes candidatos dentro de QTLs de termotolerancia.

## GPE 9

## HORMESIS EN LA LONGEVIDAD INDUCIDA POR CALOR EN LA MOSCA PLAGA *Drosophila suzukii* (DIPTERA: DROSOPHILIDAE)

Scannapieco A.<sup>1</sup>, M. Liendo<sup>1</sup>, F. Norry<sup>2</sup>, S. Lanzavecchia<sup>1</sup>, P. Sambucetti<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Genética (INTA) IABIMO (CONICET), Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires (IEGEB), UBA-CONICET, CABA Argentina. E-mail: pablosambucetti@ege.fcen.uba.ar

*Drosophila suzukii* es una especie plaga de frutas finas que genera importantes pérdidas económicas. La longevidad y plasticidad térmica han sido poco estudiadas en esta especie. Asimismo, no se ha explorado la presencia de hormesis sobre la longevidad (e.i. la extensión de la longevidad por bajas dosis de estrés) en poblaciones de este insecto. En este trabajo se estudió la longevidad a dos temperaturas constantes, 25° C y 30° C y la inducción de hormesis por frío y calor en una población de Concordia, Entre Ríos. La longevidad se midió en cohortes de 20 a 40 individuos en medio de cultivo estándar. La inducción de hormesis se realizó por aplicación de un tratamiento cíclico de estrés a la edad de 5, 9 y 16 d a 36° C durante 40 min para la inducción por calor, y de 60 min a 0° C durante 10 d para la inducción por frío. Los individuos fueron mantenidos a 25° C hasta su muerte a excepción del momento del tratamiento en ambos casos de inducción. La longevidad se vio reducida por la alta temperatura (30° C en comparación con 25° C constantes). El tratamiento cíclico de calor incrementó la longevidad en comparación a la medición a 25° C constante, no observándose diferencias entre esta temperatura y el tratamiento cíclico por frío. Los resultados muestran que la longevidad de *D. suzukii* es muy sensible a las altas temperaturas. Sin embargo, leves dosis de calor a edades tempranas pueden inducir hormesis sobre la longevidad en este insecto. Dada la relevancia adaptativa de estos caracteres, estos resultados contribuyen a la comprensión de la rápida expansión de *D. suzukii*.

## GPE 10

## EL GÉNERO *Globodera* (NEMATODA: HETERODERIDAE) EN EL NOROESTE DE ARGENTINA: IDENTIFICACIÓN DE POBLACIONES Y NUEVOS REGISTROS DE DISTRIBUCIÓN

Sosa M.C.<sup>1</sup>, J.C. Rondan Dueñas<sup>2</sup>, A.J. Andrade<sup>3</sup>, P. Lax<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Diversidad y Ecología Animal (IDEA), CONICET-Universidad Nacional de Córdoba (UNC) y Centro de Zoología Aplicada, Facultad de Ciencias Exactas, Físicas y Naturales, UNC, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>CEPROCOR, Córdoba, Argentina; <sup>3</sup>Instituto de Biología de la Altura, Universidad Nacional de Jujuy, Jujuy, Argentina. E-mail: ceeci.sosa@gmail.com

*Globodera* comprende tres especies de nematodos formadores de quistes parásitos de la papa: *G. pallida* y *G. rostochiensis* que ocasionan pérdidas significativas en ese cultivo a nivel mundial y *G. ellingtonae* que, si bien por el momento no es considerada peligrosa, despierta interés por su estrecha relación filogenética y los escasos conocimientos sobre su biología. La detección e identificación de estos nematodos es fundamental para el control eficaz; sin embargo, existe poca información sobre su distribución e identidad taxonómica en nuestro país. El objetivo fue identificar poblaciones asociadas con papa andina, dos provenientes de la provincia de Salta (173, 212) y cuatro de Jujuy (169, 171, 216 y 218). El ADN se extrajo de quistes individuales; para la amplificación y secuenciación de las regiones espaciadoras internas de transcripción (ITS1 e ITS2) se utilizaron *primers* modificados para este estudio. Las secuencias obtenidas se compararon mediante BLAST (NCBI) con otras del género y las relaciones filogenéticas se analizaron con Inferencia Bayesiana (IB). Las poblaciones estudiadas mostraron porcentajes de identidad superiores al 99% con *G. ellingtonae* (169, 212, 173) y *G. rostochiensis* (171, 173, 216, 218). Los análisis de IB permitieron separar las tres especies que atacan papa en clados con elevados valores de *bootstrap* (100%). Los resultados amplían la distribución de *G. ellingtonae* y *G. rostochiensis* en el noroeste del país, en estrecha asociación con ese cultivo y demuestran, por primera vez, la coexistencia de ambas especies en un mismo lote.

## GPE 11

### MÁS ALLÁ DEL TAMAÑO DE LOS FRAGMENTOS: MICROSATÉLITES BASADOS EN SECUENCIAS PARA ESTUDIOS GENÉTICO-POBLACIONALES DE UNA ESPECIE FORESTAL NEOTROPICAL

Goncalves A.L.<sup>1</sup>, M.V. García<sup>1,2</sup>, M. Heuertz<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Posadas, Misiones, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Biología Subtropical - Nodo Posadas, Universidad Nacional de Misiones (UNaM)-Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Misiones, Argentina; <sup>3</sup>Biodiversité Gènes et Communautés (BIOGECO), INRAE, Univ. Bordeaux, Cestas, Francia. E-mail: alejandragoncalves@fceqyn.unam.edu.ar

Los clásicos marcadores microsatélites (SSR) permiten analizar la acción de procesos microevolutivos y eventos demográficos que definen los patrones de variación genética poblacional a través del tiempo y del espacio. El polimorfismo detectado deriva de la variabilidad en la longitud de los *loci* SSR. Los amplicones del mismo tamaño para un locus pueden llevar a una subestimación de la diversidad genética poblacional debido a homoplasia. Esto puede ser salvado mediante marcadores microsatélites basados en secuencias (SSRseq) obtenidos por medio de secuenciación de nueva generación y baja cobertura. El reciente desarrollo de estos marcadores para *Anadenanthera colubrina* var. *cebil* (Leguminosae) permitió caracterizar la homoplasia en 33 *loci* mediante la codificación de los alelos por tamaño y por secuencia. Se caracterizó la diversidad genética y se contrastaron los resultados obtenidos considerando ambos conjuntos de datos. La homoplasia de tamaño detectada alcanzó una media de 40,27% para todos los *loci*. Se detectó un número significativamente mayor de alelos por locus y una elevada heterocigosis considerando polimorfismos de secuencia en comparación con el análisis basado en el tamaño de los amplicones. Así, el desarrollo de los SSRseq específicos de *A. colubrina* var. *cebil* aumenta la resolución de la genotipificación de los individuos de esta especie, potenciando el desarrollo de estudios genético-poblacionales con miras a la conservación y manejo sustentable de esta especie forestal neotropical.

## GPE 12

### DIVERSIDAD GENÉTICA COMO HERRAMIENTA PARA LA SELECCIÓN DE ÁREAS DE COLECTA DE SEMILLAS PARA RESTAURACIÓN FORESTAL

Paiva D.I.<sup>1</sup>, J. Machado<sup>1</sup>, L. Ferreira<sup>1</sup>, L. Zapparolli Perin<sup>1</sup>, L.M. Flescher Sojfer<sup>1</sup>, N. Magnanti<sup>2</sup>, T. Montagna<sup>1,3</sup>. <sup>1</sup>Núcleo de Pesquisas em Florestas Tropicais, Universidade Federal de Santa Catarina, Brasil; <sup>2</sup>Associação Vianeí de Cooperação e Intercâmbio no Trabalho, Educação, Cultura e Saúde, Santa Catarina, Brasil; <sup>3</sup>Faculdade de Agronomia, Universidade Federal de Santa Catarina, Brasil. E-mail: dani.paiva.forestal@gmail.com

La mata atlántica es un bioma de bosque subtropical, abarca Brasil, Paraguay y Argentina, y actualmente está entre los biomas más amenazados del globo. La reducción en los tamaños poblacionales de las especies, acarrea una reducción en la variabilidad genética y consecuente pérdida de capacidad adaptativa. La restauración de áreas degradadas es una acción clave siempre que prevea una base genética amplia de las nuevas poblaciones. Se evaluó la diversidad genética de poblaciones de ocho especies, *Araucaria angustifolia*, *Mimosa scabrella*, *Butia eriospatha*, *Ocotea catharinensis*, *O. odorifera*, *O. porosa*, *Podocarpus lambertii* y *Dicksonia sellowiana*, en dos municipios del estado de Santa Catarina (BR) a fin de indicar, en base a los datos genéticos, áreas y criterios de colecta de semillas. Se colectaron hojas de 50 individuos por población por especie, que fueron genotipificadas con marcadores isoenzimáticos en geles de penetroso 30 (13%). Se calcularon las frecuencias alélicas por población e índices de diversidad genética, como el índice de fijación ( $f$ ) y número de matrices a colectar ( $m$ ) para un tamaño efectivo ( $N_e=100$ ) constante en el tiempo. Los  $f$  fueron mayoritariamente positivos, altos y significativos, lo que repercutió en números altos de matrices a considerar para la colecta de semillas, que resultó en promedio entre 21 y 40 plantas por población. Las tareas de restauración forestal envuelven grandes esfuerzos, por lo tanto, hacerlo sin llevar en cuenta los riesgos de tener poblaciones genéticamente homogéneas, puede comprometer la perpetuidad de las nuevas poblaciones.

## GPE 13

## DISTRIBUCIÓN DE LA VARIABILIDAD FENOTÍPICA DE CURUPAY (*Anadenanthera colubrina* var. *cebil*) ENTRE REGIONES FITOGEográfICAS ARGENTINAS

Bruera C.R.<sup>1,2</sup>, M.V. García<sup>1,2,3</sup>, M.J. Pastorino<sup>2,4</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Biología Subtropical – Nodo Posadas, Universidad Nacional de Misiones (UNaM) – Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Misiones, Argentina; <sup>2</sup>CONICET, Argentina; <sup>3</sup>Departamento de Genética, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, UNaM, Posadas, Misiones, Argentina; <sup>4</sup>Instituto de Investigaciones Forestales y Agropecuarias Bariloche, INTA –CONICET, Río Negro, Argentina. E-mail: camibruera@gmail.com

El curupay es la especie paradigmática de los Bosques Secos Estacionales Neotropicales, que en Argentina ocupan las regiones fitogeográficas Yungas (Yu) y Paranaense (Pa). Además, se han identificado poblaciones de curupay en Chaco Húmedo (CH). Se analizó la variabilidad fenotípica entre y dentro de 28 poblaciones de las tres regiones fitogeográficas. Se midieron 13 caracteres foliares y siete reproductivos. Se estimaron medias y coeficientes de variación por carácter y se ajustó un modelo lineal factorial mixto para definir el análisis de varianza. Para 10 caracteres foliares, Pa presentó valores medios elevados, Yu bajos y CH intermedios, mientras que, para cuatro caracteres reproductivos, Yu presentó valores medios elevados, CH bajos y Pa intermedios. Entre regiones se detectaron diferencias significativas ( $p < 0,05$ ) para nueve caracteres foliares y para uno reproductivo. Pa y CH mostraron medias similares para cuatro caracteres foliares, mientras que los caracteres restantes presentaron medias diferentes en cada región. En las tres regiones el área foliar fue el carácter más variable. En promedio, el factor Población explica el 13,3% de la variación de los caracteres foliares y el 27,1% de los reproductivos, en tanto que el factor Árbol explica el 42,4% de la variación de los caracteres foliares y el 41,0% de los reproductivos. Estos resultados fenotípicos son indicativos de posibles diferencias genéticas entre regiones, las cuales resultan de la variabilidad contenida en sus individuos e indican la necesidad de considerar diferentes procedencias en caso de planes de manejo y conservación.

## GPE 14

## EVALUACIÓN DE LA DIVERSIDAD Y ESTRUCTURA GENÉTICA DE *Butia yatay* (Mart.) Becc. (ARECACEAE) EMPLEANDO ddRAD

Silva G.C.<sup>1</sup>, L. Soares<sup>2</sup>, G.M. Via Do Pico<sup>1</sup>, H. Balslev<sup>3</sup>, V.G. Solís Neffa<sup>4</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE), Universidad Nacional del Nordeste (UNNE) – CONICET, Corrientes, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Biociências, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, RS, Brazil; <sup>3</sup>Department of Biology–Ecoinformatics and Biodiversity Aarhus University, 8000 Aarhus C, Denmark; <sup>4</sup>Facultad de Ciencias Agrarias y Exactas y Naturales (FaCENA), UNNE, Corrientes, Argentina. E-mail: gisellacarolinasilva@gmail.com

En el nordeste argentino (NEA), el cambio en el uso/cobertura del suelo ha afectado o reemplazado los palmares de *Butia yatay*, palmera endémica del Dominio Chaqueño. A pesar de su valor biológico, paisajístico y cultural, hasta el momento, no se cuenta con información genético-poblacional de esta especie. En este contexto, se evaluó la diversidad y la estructura genética de *B. yatay* empleando la secuenciación de ADN asociado a sitios de restricción de doble digestión (ddRAD). A partir del análisis de 96 individuos de 18 poblaciones, se identificaron 9.253 SNPs. Los resultados sugieren que la reducción y fragmentación de los palmares, junto con factores demográficos, pudieron favorecer los efectos de la endogamia, ocasionando la disminución de la heterocigosis ( $HO = 0,03 \pm 0,002$ ;  $HE = 0,15 \pm 0,1$ ). Los análisis bayesianos y de coordenadas principales revelaron la existencia de tres grupos genéticamente diferenciados ( $K=3$ ) que constituyen unidades evolutivas independientes y cuya distribución espacial se corresponde con las lomadas arenosas del norte, centro y sur del área de estudio. Por lo tanto, los elementos del paisaje constituirían barreras que limitan el flujo génico entre las poblaciones, contribuyendo a la estructuración espacial de la variabilidad genética de *B. yatay*. Los resultados de este trabajo, constituyen el primer aporte al conocimiento de la diversidad y estructura genética de las poblaciones de *B. yatay* que contribuirán a orientar estrategias de conservación de los palmares de esta especie en el NEA.

## GPE 15

### NUEVA HIPÓTESIS FILOGEOGRÁFICA SOBRE LA DISTRIBUCIÓN DE LA VARIABILIDAD CLOROPLÁSTICA EN POBLACIONES NATURALES DE *Anadenanthera colubrina* var. *cebil*

Semczuk R.B.<sup>1</sup>, M.V. García<sup>1,2</sup>, M.E. Barrandeguy<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Genética de Poblaciones y del Paisaje, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Biología Subtropical – Nodo Posadas, Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Misiones, Argentina. E-mail: rociosemczuk@gmail.com

Los Bosques Secos Estacionales Neotropicales (BSEN) constituyen un bioma distribuido en fragmentos disyuntos o núcleos: Misiones (NE de Argentina), Pedemontano Subandino (NE de Argentina), Caatingas (NE de Brasil) y Chiquitanía (Bolivia y Paraguay). Estos bosques están sobre suelos fértiles en regiones de marcada estacionalidad en las precipitaciones siendo *A. colubrina* var. *cebil* su especie más paradigmática. El objetivo de este trabajo es datar la divergencia entre haplotipos cloroplásticos de *A. colubrina* var. *cebil* a los efectos de determinar la hipótesis más probable que explique su patrón de distribución genética y geográfica en el presente. Se analizaron los haplotipos identificados en 46 individuos mediante dos regiones no codificantes del ADN cloroplástico: intrón *trnL* y espaciador intergénico *trnL-trnF*. Las estimaciones del tiempo de divergencia se calibraron implementando el modelo *Fossilized Birth-Death* mediante el programa BEAST2, incorporando información paleobotánica externa. Se plantearon diferentes escenarios para testar el orden y el tiempo de divergencia empleando el método *Approximate Bayesian Computation*. Se identificaron nueve haplotipos y se dató la divergencia entre los núcleos Misiones y Pedemontano Subandino en el Oligoceno tardío mientras que entre haplotipos dentro de cada núcleo dató en el Mioceno. La hipótesis filogeográfica más probable indica divergencia pre-Pleistocénica entre los haplotipos de los núcleos Misiones y Pedemontano Subandino y una divergencia posterior de un linaje haplotípico del núcleo Pedemontano Subandino y la localidad de Paraná.

## GPE 16

### LOS MEDIO-HERMANOS SEAN UNIDOS: DISTRIBUCIÓN DE LA VARIABILIDAD GENÉTICA ENTRE PROGENIES DE *Anadenanthera colubrina* var. *cebil* (LEGUMINOSAE)

Torres A.S.<sup>1</sup>, A.L. Goncalves<sup>1</sup>, M. Heuertz<sup>2</sup>, M.V. García<sup>1,3</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones Posadas, Misiones, Argentina; <sup>2</sup>BIOGECO, INRAE, Univ. Bordeaux, Cestas, Francia; <sup>3</sup>Instituto de Biología Subtropical – Nodo Posadas, Universidad Nacional de Misiones – Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Misiones, Argentina. E-mail: andre.torres9606@gmail.com

En especies forestales, predominantemente de polinización abierta, las progenies de cada árbol madre incluyen, potencialmente, medio-hermanos y hermanos completos. El objetivo del presente trabajo fue analizar la distribución de la variabilidad genética entre y dentro de familias de medio-hermanos de *Anadenanthera colubrina* var. *cebil* del Sur de Misiones. Se analizaron 448 progenies provenientes de 20 árboles madre empleando 33 *loci* microsatélites basados en secuencias (SSRseq). Se determinó la estructura genética poblacional mediante análisis Bayesiano, se evaluó la distribución de la variación genética entre y dentro de familias como así también entre y dentro de *clusters* mediante sendos análisis de varianza molecular, y se estimó el índice de fijación ( $F_{ST}$ ) global y de a pares. La distribución espacial de la variación genética resultó en la asignación de los individuos a dos *clusters* genéticos diferenciados como consecuencia de apareamiento por proximidad, en tanto que la elevada estructura genética ( $F_{ST} = 0,27$ ) sería resultado de estructura genética familiar estando el 15,3% de la variación contenido entre familias. Las familias S21, S22, S25, S28 y S58 serían representativas de la totalidad de la variación genética presente en el conjunto de familias analizadas, dada la elevada variación dentro de grupos de medio-hermanos y la baja diferenciación entre ellos. En tanto que, las familias S18, S47, S48, S51 y S55 presentaron una baja variación dentro de grupos de medio-hermanos y una elevada diferenciación entre ellos como resultado de una fuente restringida de polen.

## GPE 17

## ESTIMACIÓN INDIRECTA DEL SISTEMA DE FECUNDACIÓN EN UNA POBLACIÓN DE *Prosopis flexuosa* (LEGUMINOSAE) DEL DESIERTO DE ATACAMA (CHILE)

Chan C.<sup>1</sup>, C. Santoro<sup>2</sup>, R. Fortunato<sup>3</sup>, V. Mcrostie<sup>4</sup>, C. Bessega<sup>1,5</sup>.  
<sup>1</sup>Departamento de Ecología, Genética y Evolución (EGE), Facultad de Ciencias Exactas y Naturales (FCEyN), Universidad de Buenos Aires (UBA), CABA, Argentina;  
<sup>2</sup>Instituto de Alta Investigación, Universidad de Tarapacá, Arica, Chile; <sup>3</sup>Instituto de Botánica Darwinion, CONICET/ANCEFYN, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Facultad de Ciencias Sociales, Escuela de Antropología, Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile; <sup>5</sup>Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires (IEGEBA), Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Buenos Aires, Argentina. E-mail: cecib@ege.fcen.uba.ar

En Atacama, las poblaciones de *Prosopis flexuosa* están restringidas a oasis aislados entre sí por grandes extensiones de paisaje árido y baja densidad poblacional. El sistema de fecundación depende del grado de conectividad entre las poblaciones e individuos, dado por la capacidad de dispersión de las plantas y las barreras impuestas por el paisaje. Con el objeto de evaluar el sistema de fecundación se coleccionó material de seis familias (adultos y progenie) en Quillagua, Atacama. Se analizaron parámetros del sistema de fecundación utilizando MLTR sobre la base de cuatro *loci* SSR. Las tasas de fecundación *multilocus* ( $tm = 0,967 \pm 0,028$ ) y de *locus* único ( $ts = 0,851 \pm 0,021$ ) señalan un 3,3% y 14,9% de autofecundación. La diferencia entre  $tm$  y  $ts$  ( $0,116 \pm 0,018$ ) indica baja ocurrencia de endogamia biparental aunque significativa. La correlación de las tasas de exogamia dentro de los grupos fraternos no resultó significativa ( $rt = -0,013 \pm 0,157$ ) sugiriendo que las tasas de fecundación cruzada no varían entre las plantas madres. La correlación de paternidad por exocruza a nivel global ( $rp = 0,262 \pm 0,034$ ) sugiere que cada planta madre sería fecundada por polen proveniente de 3,8 árboles. La proporción de hermanos completos en cada familia disminuye de 88% a 16% cuando se consideran semillas del mismo fruto o de diferentes vainas. Los parámetros del sistema de fecundación de *P. flexuosa* del desierto no difieren sustancialmente de los de *P. flexuosa* de Ñacuñán (Argentina) sugiriendo que la baja densidad poblacional y la fragmentación del ambiente no estarían influyendo en su capacidad de apareamiento.

## GPE 18

## RESULTADOS PRELIMINARES DE LOS ESTUDIOS FILOGEOGRÁFICOS EN *Aspidosperma quebracho-blanco* Schlttdl. (APOCYNACEAE)

Vía Do Pico G.M.<sup>1</sup>, N. Almirón<sup>2,1</sup>, E.M. Moreno<sup>2,1</sup>, A. Cosacov Martínez<sup>3</sup>, V. Solís Neffa<sup>2,1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE), Universidad Nacional del Nordeste (UNNE)-Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Corrientes, Argentina; <sup>2</sup>Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura (FACENA), UNNE, Corrientes, Argentina; <sup>3</sup>Instituto Multidisciplinario de Biología Vegetal (IMBIV), CONICET-Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, Argentina. E-mail: vsolneff@gmail.com

*Aspidosperma quebracho-blanco* es una especie forestal emblemática del Gran Chaco. Estudios previos empleando AFLP revelaron la existencia de tres grupos genéticos estructurados espacialmente. A fin de analizar los procesos genéticos e históricos que han contribuido a la diversificación de esta especie se inició el estudio de la variación del ADNcp. En este trabajo se presentan los resultados del análisis de la región no codificante *psbA-trnH* en 61 individuos de 26 poblaciones de Argentina. Se identificaron 21 sitios polimórficos; la diversidad haplotípica fue elevada ( $h = 0,72$ ), mientras que la nucleotídica fue baja ( $\pi = 0,01$ ). Los estadísticos demográficos ( $D = -0,24$  y  $F_s = -1,69$ ) fueron negativos y significativos. Se identificaron 13 haplotipos, diferenciados entre sí por 1-4 mutaciones, nueve exclusivos de ciertas poblaciones. Los resultados indican un exceso de mutaciones raras, con muchos haplotipos poco diferenciados entre sí, lo que sugiere un rápido crecimiento poblacional a partir de una población con  $N_e$  bajo y/o poco tiempo de separación entre poblaciones. A su vez, se observaron dos haplotipos muy frecuentes, de amplia distribución geográfica y con una posición central en la red, por lo que podrían considerarse haplotipos ancestrales. Los haplotipos se agruparon en tres grupos, uno exclusivo de las poblaciones de Córdoba, otro de una población de Corrientes y el tercero de las poblaciones del NEA. Sobre la base de los resultados obtenidos y en el marco del conocimiento actual de *A. quebracho-blanco* se proponen diferentes modelos para explicar dicha variación.

## GPE 19

### EVIDENCIAS DE SELECCIÓN Y DIFERENCIACIÓN MORFOLÓGICA EN *Acacia caven* (FABACEAE, CAESALPINODEAE)

Pometti C., C. Bessega, B. Saidman, J. Vilardi. Laboratorio de Genética, Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires (IEGEB), Departamento de Ecología, Genética y Evolución (EGE) Facultad de Ciencias Exactas y Naturales (FCEN), Universidad de Buenos Aires (UBA) - Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), CABA, Argentina. E-mail: cpometti@ege.fcen.uba.ar

*Acacia caven* (sinónimo *Vachellia caven*) es una de las especies más ampliamente distribuidas en América del Sur, con presencia en seis países, y seis variedades descritas en función de la morfología del fruto. Por ser una especie multipropósito es importante su inclusión en planes de manejo y reforestación, siendo relevante el estudio de su diversidad para rasgos cuantitativos de importancia económica y ecológica. El objetivo del presente trabajo fue estudiar la estructura genética a partir de la distribución de la variación para siete rasgos de hoja, espina y fruto en 11 poblaciones naturales (representando las seis variedades) a través del estadístico  $P_{ST}$ , y detectar señales de selección natural mediante el test  $P_{ST}-F_{ST}$ . La diversidad genética entre poblaciones estimada a partir de la variación de 224 loci AFLPs fue alta ( $F_{ST}=0,48$ ;  $p<0,01$ ). Para largo y ancho del fruto el valor de  $P_{ST}$  fue de 0,72, significativamente mayor que el  $F_{ST}$ , sugiriendo adaptación local por selección diversificadora. Para los restantes rasgos la diferencia entre los  $P_{ST}$  (0,16 – 0,42) y el  $F_{ST}$  no fue significativa. El uso de tamaño y forma del fruto como criterio para la diferenciación de variedades de *A. caven* parece estar justificado en función de la ocurrencia de selección diversificadora sobre estos rasgos según se observó en este trabajo.

## GPE 20

### ESTUDIOS GENÉTICOS POBLACIONALES EN EL COMPLEJO *Mimosa bifurca* Benth (FABACEAE /LEGUMINOSAE)

Gilszlak J.<sup>1</sup>, M.V. Inza<sup>2</sup>, F. Calderón<sup>3</sup>, M. Morales<sup>2,3</sup>. <sup>1</sup>Escuela Superior de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Morón, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Recursos Biológicos CIRN-CNIA, INTA, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Argentina. E-mail: jgilszlak@unimoron.edu.ar

*Mimosa bifurca* Benth se distribuye en el Sur de Sudamérica (Paraguay, Uruguay, Noreste de Argentina y Sur de Brasil). Esta especie forma un complejo taxonómico diploide con especies afines mostrando alta variación morfológica y evidencias de hibridación homoploide. Se caracteriza por la presencia de flores rosadas en amplios racimos y tallos inermes, y posee potencial ornamental. Con el fin de brindar herramientas para su conservación, se analizó la variabilidad genética de 124 individuos de 10 poblaciones de su distribución natural. Se utilizaron ocho marcadores SSR (*Single Sequence Repeat*), seis específicos para *M. bifurca* y dos transferidos de *M. tandilensis* y *M. ramulosa*. Los productos amplificados se visualizaron a partir de corridas electroforéticas en geles de poliacrilamida. Como resultados preliminares, se observó que *M. bifurca* y *M. sobralii* formaron grupos genéticos diferenciados; el resto de las especies y poblaciones del complejo presentaron mezclas de grupos genéticos, sugiriendo hibridación homoploide. La diversidad genética fue moderada con una heterocigosidad observada de 0,42, se observó endogamia en varias poblaciones y el flujo génico histórico estimado fue bajo ( $Nm=0,5$ ), sugiriendo procesos de deriva. Este trabajo constituye el primer estudio genético poblacional en *Mimosa bifurca*.



## GPE 21

## VARIABILIDAD MORFOLÓGICA Y GERMINACIÓN DE FRUTOS DE UNA POBLACIÓN DE MAPEO POR ASOCIACIÓN DE *Helianthus annuus* L.

Mendoza E.<sup>1</sup>, U. Gregorio<sup>2</sup>, M.V. Rodríguez<sup>3</sup>, A. Presotto<sup>1</sup>, F. Hernández<sup>4</sup>. <sup>1</sup>Centro de Recursos Naturales Renovables de la Zona Semiárida (CERZOS), Departamento de Agronomía, UNS - CONICET, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Departamento de Agronomía, UNS, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Instituto de Investigaciones Fisiológicas y Ecológicas Vinculadas a la Agricultura (IFEVA), Facultad de Agronomía, UBA - CONICET, CABA, Argentina; <sup>4</sup>University of British Columbia, Canadá. E-mail: emendoza@cerzos-conicet.gob.ar

La dormición es un carácter indeseable en cultivos, que fue seleccionado negativamente durante la domesticación, sin embargo, en girasol, los frutos generalmente presentan dormición a cosecha, que puede durar semanas o meses, dependiendo del genotipo y el ambiente. Además, el tamaño de los frutos fue positivamente seleccionado durante la domesticación, aunque se desconoce la correlación entre dormición y tamaño de fruto en girasol. El objetivo de este trabajo fue evaluar la variación en dormición, tamaño y forma de los frutos en un panel de girasol aceitero. Para ello, se utilizó una población de mapeo por asociación de girasol compuesta por 158 líneas aceiteras de los dos principales grupos heteróticos (mantenedoras y restauradores). Las plantas fueron criadas en un jardín común y luego de la cosecha se evaluó la germinación a 20° C. Caracteres del fruto como área, perímetro y forma, fueron evaluados utilizando el *software* ImageJ. La germinación fluctuó entre 0 y 100%, el área del fruto varió entre 0,13 y 1,26 cm<sup>2</sup> y el perímetro entre 1,50 y 4,54 cm. Entre los grupos heteróticos, los frutos de las líneas mantenedoras fueron significativamente más circulares, con mayor perímetro y área que las restauradoras. No se encontraron correlaciones significativas entre la germinación y ninguno de los caracteres de tamaño y forma. Estos resultados confirman la gran variabilidad presente en esta población de mapeo, lo que permitirá asociar variaciones genéticas con rasgos como la dormición y avanzar en la comprensión de las bases moleculares de características de interés agronómico en girasol.

## GPE 22

## VARIABILIDAD Y ESTRUCTURACIÓN GENÉTICA DE *Arachis correntina* (Burkart) Krapov. & Gregory, PARIENTE SILVESTRE PERENNE DEL MANÍ

Moreno S.<sup>1,2</sup>, F. De Blas<sup>2,3</sup>, G. Seijo<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura, UNNE, Corrientes, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Botánica del Nordeste, CONICET-UNNE, Corrientes, Argentina; <sup>3</sup>Facultad de Ciencias Agropecuarias, UNC, Córdoba, Argentina. E-mail: jgseijo@yahoo.com

La comprensión de la diversidad genética de especies silvestres cercanas al maní es esencial para el desarrollo de estrategias de conservación, colección y mejoramiento. Aquí inferimos la variabilidad y estructuración genética existente en 14 poblaciones naturales de *Arachis correntina* (genoma A). Se genotificaron un total de 112 individuos de la provincia de Corrientes por 1.635 SNPs. Se calcularon estadísticos descriptivos y de estructuración genética, se determinó el ordenamiento de la variabilidad genética mediante un Análisis de Componentes Principales y su estructuración mediante métodos bayesianos. La variabilidad intrapoblacional fue mayor que la interpoblacional y los coeficientes de endogamia fueron bajos en todas las poblaciones. Los genotipos se agruparon en dos *clusters* principales y un tercero en el que la designación de individuos al grupo fue <0,7. Los *clusters* mostraron una estructuración tanto genética como geográfica. Los resultados evidenciaron un acervo genético poblacional propio de una especie alógama. El análisis geográfico de las variantes sugiere que la estructuración genética de las poblaciones habría estado determinada por la migración de los paleocauces del abanico aluvial del río Paraná formado durante el Cuaternario. Se evidencia por primera vez la extensa base genética existente en las poblaciones de especies silvestres de *Arachis*, a la alogamia como modo reproductivo importante y a la influencia de los eventos hidromorfológicos pasados sobre el modelado del acervo génico de estas poblaciones.

## GPE 23

### AUTOINCOMPATIBILIDAD GENÉTICA EN DOS ESPECIES BRASICÉAS DE LA ARGENTINA

Tilleria S.G.<sup>1,2</sup>, A. Luzuriaga<sup>1</sup>, C.E. Pandolfo<sup>1</sup>, A.D. Presotto<sup>1,2</sup>, M.S. Ureta<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Departamento de Agronomía, Universidad Nacional del Sur (UNS), Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Centro de Recursos Naturales Renovables de la Zona Semiárida (CERZOS), CONICET-UNS, Buenos Aires, Argentina. E-mail: tilleria.sofia@gmail.com

Las brasicáceas, una importante familia vegetal, incluyen especies que son malezas en los principales cultivos. Dentro de esta familia, numerosas especies presentan autoincompatibilidad, incapacidad de producir semillas por autofecundación. Las poblaciones silvestres que crecen dentro de los cultivos (agrestales) suelen adquirir caracteres domesticados, que les permiten aumentar su invasividad, diferenciándose de las poblaciones que crecen fuera de lotes cultivados (ruderales). El objetivo de este trabajo fue comparar el grado de autocompatibilidad presente en poblaciones *Brassica rapa* (BR) y *Raphanus sativus* (RS) halladas en ambientes ruderales y agrestales. Se criaron en jardín común 10 poblaciones de RS y BR colectadas en ambientes agrestales (AG) y ruderales (RU), junto con el cultivo *B. napus* (BN). Se taparon N:5-10 plantas con malla antiáfido previo al momento de floración, dejando individuos sin cubrir a modo de control junto con el cultivo. Se determinaron el número y tamaño de silicuas, el número de semillas por silicua y el P1000. Los biotipos de BR y RS bajo tratamiento desarrollaron menor número y tamaño de silicuas y número de semillas por silicua. Sólo una población de BR se comportó diferente mostrando un P1000 mayor bajo tratamiento: 1,81 g vs. control: 1,46 g. Esto podría deberse a que el aislamiento de las silicuas promovió la redistribución de los recursos a unas pocas semillas. No hubo diferencias significativas entre biotipos RU y AG en ambas especies, la autoincompatibilidad de *B. rapa* y *R. sativus* no ha sido modificada en los ambientes agrestales.

## GPE 24

### ANÁLISIS PRELIMINAR DE LA VARIABILIDAD GENÉTICA DE POBLACIONES DE *Stylosanthes hippocampoides* (FABACEAE) POSTERIOR A INCENDIOS ACAECIDOS EN CORRIENTES

Arcangeli J.B., G.I. Lavia, M.C. Silvestri. Instituto de Botánica del Nordeste, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura, Universidad Nacional del Nordeste - CONICET, Corrientes, Argentina. E-mail: julietabarc@gmail.com

*Stylosanthes hippocampoides* Mohlenbr. (Fabaceae) tiene importancia como especie forrajera nativa en el Nordeste Argentino. Durante los años 2020 a 2022 en la provincia de Corrientes han ocurrido incendios recurrentes, los cuales se extendieron sobre parte de la distribución de la especie. Con el objetivo de evaluar la variabilidad genética de poblaciones de *S. hippocampoides* posterior a los incendios, se seleccionó una población localizada en un sitio donde ocurrieron incendios (ASI), y otra proveniente de la Reserva Natural Privada Paraje Tres Cerros (TC), la cual no fue afectada por los mismos. Se constató la geolocalización de estas poblaciones con los focos de incendios de las imágenes satelitales de la base FIRMS, se coleccionó germoplasma de 11 (ASI) y 10 (TC) individuos, y se evaluó la variabilidad genética intra e inter poblacional utilizando ocho marcadores moleculares ISSR. El AMOVA mostró que la variación fue mayor entre las poblaciones (52%) que dentro de ellas (48%). Los análisis de estructuración PCoA y STRUCTURE separaron a las dos poblaciones. Los parámetros de diversidad evaluados indicaron que la población ASI (Heterocigosis esperada -He-: 0,13; Porcentaje de Loci Polimórficos -PLP-: 40,57%; Índice de Shannon -I-: 0,19) presentó menor variabilidad genética que TC (He: 0,15; PLP: 48,11%; I: 0,24). Los índices de diversidad obtenidos fueron similares a los encontrados en evaluaciones previas del 2016. Estos resultados se consideran preliminares hasta completar los análisis comparativos entre las evaluaciones 2016 vs. 2022 de cada población.

## GPE 25

## NÚMERO CROMOSÓMICO Y FERTILIDAD DE *Paspalum pauciciliatum* Y *P.* *umbrosum*, ESPECIES NATIVAS FORRAJERAS DE MISIONES

Juncos J.A., J.S. Schneider, L.M. Escobar, J.R. Daviña, A.I. Honfi. Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal, Instituto de Biología Subtropical (CONICET-UNaM) nodo Posadas, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales (FCEQyN), UNaM, Misiones, Argentina. E-mail: adrianjuncos.cs@gmail.com

*Paspalum pauciciliatum* y *P. umbrosum* son dos especies que presentan interés forrajero en el nordeste de Argentina. Ambas habitan en Misiones donde forman parte de pastizales y bordes de selva y caminos. Únicamente se conocen diploides en *P. umbrosum* ( $2n=20$ ) y alotetraploides en *P. pauciciliatum* ( $2n=40$ ), pero en ambas se desconoce el grado de fertilidad del polen y de semillas. El objetivo de este trabajo fue analizar el número cromosómico, la fertilidad del polen y de semillas en seis accesiones de Misiones, Argentina. Los ejemplares de herbario están depositados en el herbario MNES. Los cromosomas se contaron en meristemas de raíces pretratados con 1-bromonaftaleno y coloreados con reactivo de Schiff y por citometría de flujo. La viabilidad del polen se analizó en 1.000 granos/planta coloreados con carmín glicerina al 2%. Se estimó la producción de semillas en autopolinización y polinización abierta en tres inflorescencias/planta. Todas las accesiones presentaron el número cromosómico esperado para cada especie. La viabilidad del polen de *P. pauciciliatum* fue  $91,92\% \pm 0,74$  y, la de *P. umbrosum*,  $92,1\% \pm 1,6$ , con diferencias significativas en el diámetro del polen entre las dos especies. La fertilidad promedio de *P. pauciciliatum* en autopolinización fue  $71,26\% \pm 3,73$  y en polinización abierta  $69,93\% \pm 1,32$ . Para *P. umbrosum* la fertilidad promedio en autopolinización fue de  $66,19\% \pm 8,98$  y en polinización abierta  $70,2\% \pm 9,91$ . Los resultados indican que todas las accesiones de ambas especies son autocompatibles y altamente autofértiles.



GH

GENÉTICA  
HUMANA

HUMAN  
GENETICS



## GH 1

## HALLAZGO POR ANÁLISIS MOLECULAR DE EXOMA DE UNA MUTACIÓN EN EL GEN *MYH7* RELACIONADO CON CARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

Della Vedova M.C.<sup>1,2</sup>, G.V. Mendoza<sup>1,2</sup>, S. Ratti<sup>3,4</sup>, S.M. Marsa<sup>1,2</sup>.  
<sup>1</sup>Universidad Nacional de San Luis (UNSL), San Luis, Argentina; <sup>2</sup>GENES, Laboratorio de Genética y Biología Molecular, San Luis, Argentina; <sup>3</sup>Laboratorio de Epigénesis y Neuropsicofarmacología Experimental, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Católica de Cuyo, sede San Luis, Argentina; <sup>4</sup>Hospital San Luis, San Luis, Argentina.  
 E-mail: ceciliadellavedova@gmail.com

La Miocardiopatía Hipertrófica Familiar (FHC, por sus siglas en inglés) está asociada con el desorden de los miocitos y la fibrosis intersticial del miocardio y podría provocar arritmias ventriculares e insuficiencia cardíaca. La enfermedad es genéticamente heterogénea, con un modo de herencia autosómico dominante. El gen *MYH7* situado en el brazo largo del cromosoma 14 (14q12), codifica una proteína cardíaca conocida como  $\beta$ -miosina de cadena pesada. Esta proteína se encuentra en el músculo cardíaco y en las fibras musculares esqueléticas de tipo I. Las mutaciones en este gen son responsables de hasta el 35% de los casos de cardiomiopatía hipertrófica familiar. Ante el caso de un paciente de 11 años en estudio por sospecha de patología neuromuscular. Se solicitó estudio molecular dirigido a genes asociados a distrofias musculares y miopatías. En el paciente en estudio se ha detectado en heterocigosis una variante constituida por una transición de timina por citosina en el exón 9 del gen *MYH7* (c.788T>C) que a nivel de la proteína generaría un cambio de aminoácido en la posición 263 (p.Ile263Thr) que ocurre en la región de la proteína que corresponde al sitio de unión de ATP. Esta variante de tipo *missense* se localiza en el dominio funcional cabeza de miosina de la proteína y ha sido observada a la fecha en población general con una frecuencia del 0,0004%. La patología específica de la mutación se presenta en una etapa temprana de la enfermedad, lo que proporciona evidencia para un enfoque centrado en la fisiopatología para la prevención en familiares portadores de mutaciones de riesgo.

## GH 2

## ACTUALIZACIÓN DE LAS VARIANTES PATOGENÉTICAS EN PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE EN LA POBLACIÓN ARGENTINA

Varela L<sup>1</sup>, A.M. Buzaleh<sup>1,2</sup>, V. Parera<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Centro de Investigaciones sobre Porfirinas y Porfirias (CIPYP), Universidad de Buenos Aires (UBA)-CONICET, CABA, Argentina; <sup>2</sup>Departamento de Química Biológica, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales (FCEN), UBA, Buenos Aires, Argentina. E-mail: lauravarela0@gmail.com

La Porfiria Aguda Intermitente (PAI) es un desorden genético autosómico dominante, debido a una deficiencia de la Hidroximetilbilano Sintetasa (HMBS). La PAI presenta crisis neuroabdominales con riesgo de vida. Se identificaron al momento más de 520 mutaciones en el gen *HMBS* en el mundo. Dada la heterogeneidad genética de la PAI, el objetivo fue hacer un análisis de los 127 pacientes de familias no relacionadas diagnosticados genéticamente en el Centro de Investigaciones sobre Porfirinas y Porfirias. El diagnóstico de PAI se realizó midiendo parámetros bioquímicos (Àc. 5-amino levúlico, porfobilinógeno, porfirinas urinarias y en plasma, HMBS en sangre) y la identificación de la variante patogénica mediante estudios genéticos. Se detectaron 49 variantes patogénicas distintas, siendo una *de novo*. La variante más frecuente fue p.G111R (49%); con una frecuencia mucho menor se detectaron las variantes: p.Q34P (5,5%), p.R173W (4%) y c.202\_203delCT (1,6%). El resto de las variantes fueron privadas de cada familia. Se encontraron tres familias con heterocigosis compuesta y una familia con porfiria dual PAI/ Porfiria Cutánea Tardía. Se sumaron cuatro variantes nuevas para la población argentina, una de las cuales no fue reportada previamente: p.(Leu49Cysfs\*49). La actividad enzimática no siempre es de utilidad diagnóstica, ya que se observa solapamiento entre los valores de pacientes PAI y de individuos sanos. El diagnóstico genético confirma la presunción de PAI y es de suma importancia para el asesoramiento médico acerca del contacto con agentes desencadenantes y/o de riesgo para evitar así su expresión clínica en los casos latentes.

### GH 3

## DISEÑO DE UNA PCR ALELO ESPECÍFICA PARA LA GENOTIPIFICACIÓN DEL RS62471572 (A>G) DEL GEN *KLF14*, POSIBLEMENTE ASOCIADO A DIABETES

Dini V.<sup>1</sup>, Y.V. Carmona Viglianco<sup>1</sup>, C. Mercado<sup>2</sup>, M.A. Fernandez<sup>3</sup>, D. Gancia<sup>1</sup>, M.E. Vasquez Gomez<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Universidad Nacional de San Luis, San Luis, Argentina; <sup>2</sup>Hospital Cerro de la Cruz, San Luis, Argentina; <sup>3</sup>Hospital San Luis, San Luis, Argentina. E-mail: eridnere@gmail.com

La Diabetes Mellitus (DM) es uno de los principales problemas de salud pública en el mundo. La forma más frecuente de la enfermedad es la DM Tipo 2 (DMT2), determinada tanto por múltiples factores ambientales como por una marcada predisposición genética. El *KLF14* es un gen fuertemente asociado con DMT2, obesidad y la regulación de señalización lipídica. El polimorfismo rs62471572 (A>G) del *KLF14* es una variante transcriptómica *upstream* 3' UTR, con un MAF de 0,35. El objetivo de este trabajo fue diseñar y optimizar una PCR alelo específica para el rs62471572 del gen *KLF14* con el fin de realizar un estudio de genotipificación de la población con DMT2 en la ciudad de San Luis. Se diseñaron dos pares *primers* específicos para cada uno de los alelos con el software PRIMER1 y se probaron a diferentes temperaturas de hibridación y concentración. Se realizó además una curva de concentración de ADN. Los amplicones fueron observados en geles de agarosa al 3% con Ecogel como colorante. Solo se logró la amplificación de uno de los pares de *primers* diseñados. Los parámetros elegidos fueron: 10 uM de *primers*, 80 ng de ADN extraído de sangre periférica y 1X de Master mix PCR Pegasus (Productos Bio-Lógicos). Se realizaron 39 ciclos en el termociclador (BioRad): 95° C por 40 segundos, 61° C por 45 segundos y 72° C por 1 minuto. La técnica desarrollada en nuestro laboratorio para el genotipificación rs62471572 (A/G) del gen *KLF14* podría ahorrar tiempo y ser rentable en comparación con los métodos disponibles para estudios de SNPs, pudiendo ser empleado en una investigación futura de la población con DMT2.

### GH 4

## ESTUDIO PRELIMINAR DEL RS290804 DE *KLF14* Y SU ASOCIACIÓN A DIABETES MELLITUS TIPO 2 EN LA POBLACIÓN DE SAN LUIS

Razzeto G.S.<sup>1</sup>, M.J. Reta Rios<sup>1</sup>, M.C. Della Vedova<sup>1</sup>, C. Mercado<sup>2</sup>, A. Orozco<sup>1</sup>, Y. Carmona<sup>1</sup>, S. Marsa<sup>1</sup>, M.E. Vasquez Gomez<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Diabetes-UNSL, San Luis, Argentina; <sup>2</sup>Hospital Cerro de la Cruz, San Luis, Argentina. E-mail: eridnere@gmail.com

La Diabetes Mellitus Tipo 2 (DMT2) es consecuencia de una compleja interacción entre múltiples genes y diversos factores ambientales. Se ha demostrado que el patrón de expresión de miembros de los *KLF* se altera durante la DMT2 y se sugiere que *KLF14* es un regulador transcripcional metabólico clave. Este gen se ubica en el cromosoma 7 y una de sus variantes es el rs290804 (C/T), ubicado a ~1,9kb *upstream* del comienzo de dicho gen, del cual no hay información publicada hasta la actualidad de su relación con la DMT2. El propósito del presente estudio preliminar fue la detección del rs290804 (C/T) y evaluar su posible asociación con la DMT2 en una población de San Luis. Se utilizaron muestras de sangre periférica de 60 pacientes que asistieron al Hospital San Luis, de los cuales 41 pertenecen al grupo de pacientes controles y 19 al grupo de pacientes diabéticos. Se realizó la extracción de ADN de sangre periférica con un kit comercial (Roche) siguiendo las indicaciones del fabricante. Se diseñaron cebadores específicos para cada alelo con el software Primer1. Se realizó una PCR alelo específica para identificar los alelos C y T en la población estudiada. Esta técnica fue previamente desarrollada en el laboratorio. Los resultados se analizaron en geles de agarosa al 3% con Ecogel. Se observó que la distribución y las frecuencias relativas de este polimorfismo no fueron significativas entre los grupos diabético y control, ni presentaron relación con la dislipidemia diabética. Estas son conclusiones preliminares y se espera poder continuar aumentando el tamaño muestral.



## GH 5

**TETRA-PRIMER ARMS-PCR PARA EL RS 3087465 DEL GEN *TGFBR2*: DISEÑO Y OPTIMIZACIÓN**

Lesende C.A.<sup>1</sup>, C. Mercado<sup>2</sup>, V. Biaggio<sup>1</sup>, G. Camargo<sup>2</sup>, M. Garcia<sup>2</sup>, M.E. Vasquez Gomez<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Diabetes, Universidad Nacional de San Luis (UNSL), San Luis, Argentina; <sup>2</sup>Hospital Cerro de la Cruz, San Luis, Argentina. E-mail: eridnere@gmail.com

El gen *TGFBR2* está ubicado en el cromosoma 3. Entre las variantes notificadas de este gen, el rs3087465 (-875 A/G) se encuentra en la región promotora, y se la asocia a cáncer colorrectal, enfermedades renales, inflamación, entre otras, pero no a la Diabetes. Este polimorfismo posiblemente altere un sitio Sp1 el cual puede estar vinculado directamente con *KLF14*, gen que tiene una relación directa con la Diabetes Mellitus Tipo 2 (DMT2), por lo cual nos interesa estudiarlo. El objetivo de este trabajo fue diseñar una Tetra-primer ARMS-PCR para el rs3087465 del gen *TGFBR2*. Para ello, diseñamos dos pares de *primers* específicos utilizando el software PRIMER 1. Realizamos un gradiente de temperatura, una curva de concentración de *primers* y probamos la Taq Pegasus (Productos Bio-Lógicos) y Taq Master Mix PCR Pegasus (Productos Bio-Lógicos). Los amplicones fueron observados en geles de agarosa al 3% con ECO-Gel como colorante. Los mejores resultados se obtuvieron utilizando 1X de Master Mix PCR Pegasus (Productos Bio-Lógicos), *primer* Forward Outer 7,5µM, *primer* Rever Outer 10µM, *primer* Forward Inner 10µM, y *primer* Rever Inner 10µM, y 80 ng de ADN extraído de sangre periférica. En el termociclador (BioRad) se realizó un ciclo de desnaturalización a 95° C por 3 minutos, 40 ciclos de 95° C por 40 segundos, 61° C por 45 segundos y 72° C por 1 minuto, y un ciclo de extensión a 72° C por 5 minutos. Esta técnica nos permitirá realizar la genotipificación de la población con DMT2 de la ciudad de San Luis de una manera más rápida y con un menor costo.

## GH 6

**OBTENCIÓN DE PERFILES GENÉTICOS A PARTIR DE RESTOS DE DISPOSITIVOS POST-EXPLOSIÓN**

Corominas F., V. Brizuela, Y. Tonda, G. Pascual, M.J. Muhamed, J. Ronelli, M. Seara, P. Nosedá. Policía Federal Argentina. E-mail: adn.lqpf@gmail.com

Existen múltiples factores externos de influencia negativa para el ADN como las altas temperaturas, producto de la explosión por detonación. Con el objetivo de perfeccionar la técnica forense de recuperación de ADN a partir de restos de objetos explosivos post detonación, se realizó un ejercicio práctico en condiciones semi-controladas, en el Campo "10 de Noviembre", donde se detonaron tres dispositivos de fabricación casera, en el marco del curso "Investigación de Post - Explosión" dictado por la Brigada de Explosivos de la Policía Federal Argentina, y un ejercicio controlado puertas adentro, en forma conjunta entre el área de Biología Molecular y dicha Brigada. En ambos experimentos, muestras de sangre y de ADN de contacto fueron "plantadas" en los dispositivos por personal del Laboratorio de Biología Molecular. Luego de la explosión los materiales fueron recolectados, limpiados superficialmente e hisopados. Se realizó extracción de ADN por columnas; los extractos fueron cuantificados y posteriormente amplificados. La electroforesis capilar se llevó a cabo en Genetic Analyzer 3500 y los electroferogramas fueron analizados mediante el software GeneMapper. Como resultado del ejercicio semi-controlado, solo se recuperó uno de los explosivos y del mismo se obtuvo un perfil completo de la sangre implantada y un perfil incompleto del ADN de toque. Por otro lado, se recuperaron perfiles completos del ejercicio controlado. Estas prácticas permitieron perfeccionar un protocolo de análisis de restos de explosivos para posibles intervenciones futuras de este laboratorio.

## GH 7

### DESAFÍOS EN EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE PACIENTES CON HIPOACUSIA HEREDITARIA MEDIANTE WES: LOS SÍNDROMES OCULTOS

Buonfiglio P.<sup>1</sup>, M. Pace<sup>1</sup>, V. Lotersztejn<sup>2</sup>, B. Paoli<sup>3</sup>, S. Menazzi<sup>4</sup>, A.B. Elgoyhen<sup>1,5</sup>, V. Dalamón<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Fisiología y Genética de la Audición, INGEBI-CONICET, CABA, Argentina; <sup>2</sup>Servicio de Genética del Hospital Militar Central Cirujano Mayor "Dr. Cosme Argerich", CABA, Argentina; <sup>3</sup>Servicio de Otorrinolaringología Infantil del Hospital de Clínicas "José de San Martín", CABA, Argentina; <sup>4</sup>División Genética del Hospital de Clínicas "José de San Martín", CABA, Argentina; <sup>5</sup>Tercera Cátedra de Farmacología, Facultad de Medicina, Universidad de Buenos Aires, CABA, Argentina. E-mail: paulabuonfiglio@gmail.com

La hipoacusia es el desorden sensorial más común que afecta a 1:500 nacidos. A la fecha, más de 100 genes se relacionan con las formas no sindrómicas. La técnica Whole Exome Sequencing (WES) es una alternativa beneficiosa para analizarlos y permite ampliar el estudio a otros genes y revelar un síndrome en pacientes que no han desarrollado aún los signos extra cocleares. El objetivo del trabajo es identificar las causas genéticas en 50 pacientes argentinos. La técnica de WES fue realizada luego de excluir las variantes frecuentes en los genes *GJB2-GJB6*. Se diagnosticó a 21/50 pacientes (44%). Cabe destacar, que en cuatro casos que presentaban hipoacusia no sindrómica al momento de la consulta resultaron con variantes patogénicas en genes relacionados con distintos síndromes: dos Usher, uno Perrault y uno Waardenburg. Por ejemplo, en un caso se detectaron variantes patogénicas en *USH2A* en un paciente que sólo presentaba hipoacusia, lo cual permitió la redefinición clínica y la toma de medidas médicas inmediatas. En otro caso, un paciente con retinitis incipiente e hipoacusia, había resultado negativo para los genes de Usher. Sin embargo, la detección de una amelogénesis imperfecta en su hermana llevó a re-analizar el exoma y detectar dos variantes en *PEX6*, relacionado con Heimler. Estos resultados demuestran las ventajas del seguimiento clínico del paciente, así como también el re-análisis periódico de los datos del exoma en pacientes sin diagnóstico. De esta manera, se arriba a una mayor tasa diagnóstica y un adecuado asesoramiento genético mejorando la calidad de vida del paciente.

## GH 8

### GENOMAS DE REFERENCIA DE LA POBLACIÓN ARGENTINA. AVANCES DEL ENSAYO PILOTO DEL PROGRAMA POBLAR

Luisi P.<sup>1</sup>, M. Figueroa<sup>1</sup>, C. Bravi<sup>1</sup>, G. Bailliet<sup>1</sup>, C. Argüelles<sup>2</sup>, M. Miretti<sup>1</sup>, J. Dipierri<sup>1</sup>, E. Alfaro<sup>1</sup>, V. Ramallo<sup>1</sup>, R. Gonzales-josé<sup>1</sup>, E. Fernández<sup>3</sup>, I. Chiesa<sup>3</sup>, J. Sánchez-loria<sup>4</sup>, T. Poklepovich<sup>4</sup>, J. Campos<sup>4</sup>, H. Dopazo<sup>1</sup>. <sup>1</sup>CONICET, Argentina; <sup>2</sup>Universidad Nacional de Misiones (UNaM), Misiones, Argentina; <sup>3</sup>Biocódices SA, CABA, Argentina; <sup>4</sup>Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS), Buenos Aires, Argentina. E-mail: dopazoh@gmail.com

La construcción de una referencia genómica diversa es un tema de discusión recurrente en los estudios de genómica humana con aplicaciones en biomedicina. PoblAr es el Programa de Referencia y Biobanco Genómico de la Población Argentina, dependiente de la Secretaría de Planeamiento y Políticas en Ciencia, Tecnología e Innovación del MINCyT. En febrero de 2023 nos propusimos avanzar en un ensayo piloto con el objetivo de poner a punto las herramientas de análisis genómico y bioinformático que permitirán caracterizar un mínimo de 300 genomas completos de alta profundidad (30X) que representen la diversidad de haplotipos humanos de nuestras poblaciones. Los métodos de análisis utilizados están basados en *scripts* optimizados de software libre y secuenciación en plataforma Illumina Novaseq6000. En este trabajo se muestran los resultados logrados utilizando 100 genomas seleccionados por presentar indicios de un alto porcentaje de ancestría genética amerindia. Nos enfocaremos en los resultados de secuenciación de alta profundidad y en las ventajas de utilizar genomas completamente secuenciados de baja cobertura (1-2X) para imputar la ancestría genética amerindia, escasamente representada en las bases de datos de diversidad del mundo. Los métodos y herramientas ensayados en institutos de salud e investigación de nuestro país conformarán el estándar de producción y análisis de datos que se utilizará en la Fase I del Programa, la cual sumará más de 1.800 muestras humanas en el biobanco PoblAr.

**GM**

**GENÉTICA  
MÉDICA**

**MEDICAL  
GENETICS**



**GM 1****ANÁLISIS CROMOSÓMICO DE MATERIAL DE ABORTO POR SECUENCIACIÓN MASIVA**

Caviglia E., M. Galain, Y. Díaz, M. Fabbro, F. Nodar, S. Papier, C. Fernández. Novagen-Cegyr, CABA, Argentina. E-mail: ecaviglia@cegyr.com

Entre 15-20% de los embarazos resultan en abortos espontáneos y el 50% es debido a anomalías cromosómicas en los productos de gestación. El objetivo fue describir los resultados del estudio de material de aborto mediante NGS y evaluar el impacto de la edad materna y gestacional en la presencia de aneuploidías. Se aislaron restos embrionarios o vellosidades coriónicas y se purificó el ADN de 93 muestras. Se realizó una secuenciación masiva del genoma (VeriSeq) y se analizaron los resultados con el *software* BlueFuse. Además, se examinaron STRs en el ADN embrionario y materno para descartar contaminación y triploidías XXX. Las muestras se dividieron en:  $\leq 37$  años (57 mujeres) y  $> 37$  años (36 mujeres). Se obtuvieron resultados en un 87% de las muestras, identificándose aneuploidías en un 63,4%. Las trisomías más frecuentes en orden decreciente fueron en los cromosomas: 16, 15, 21, 22 y 13. En las  $\leq 37$  se detectaron aneuploidías en un 56,1%, mientras que en las  $> 37$  en el 75%. Solo se identificaron monosomías del X y triploidías en el grupo  $\leq 37$  años. La edad gestacional en el momento del aborto varió entre 5 y 22 semanas en  $\leq 37$  y entre 5 y 13 semanas en  $> 37$  años. El 80% de los abortos ocurrieron entre las semanas 6 y 9 en ambos grupos, sin diferencias en las frecuencias de aneuploidías. La edad materna avanzada aumenta el riesgo de aneuploidías, lo que podría provocar que las pérdidas ocurrieran más temprano. La secuenciación masiva demostró ser una herramienta útil para el estudio del material de aborto, es rápida, no requiere cultivo celular y solo necesita una mínima cantidad de tejido.

**GM 2****RESULTADOS DEL ESTUDIO GENÉTICO PREIMPLANTATORIO PARA ANEUPLOIDÍAS (PGT-A) Y ANÁLISIS DE VARIABLES QUE PODRÍAN INFLUIR EN LA PLOIDÍA EMBRIONARIA**

Galain M., M. Fabbro, E. Caviglia, Y. Díaz, S. Menazzi, S. Papier, F. Nodar, C. Fernández. Novagen-Cegyr, CABA, Argentina. E-mail: mgalain@cegyr.com

La alta prevalencia de anomalías cromosómicas en embriones es un factor que contribuye al fracaso de los tratamientos de reproducción asistida. El PGT-A es útil para estudiar la presencia de ganancias o pérdidas cromosómicas en el embrión antes de la transferencia. Previamente presentamos nuestra experiencia en PGT-A realizado íntegramente en nuestro laboratorio. En este trabajo evaluamos variables que podrían influir en los resultados del PGT-A, y describimos los resultados reproductivos de los embriones transferidos. Se incluyeron 2.900 biopsias analizadas mediante NGS. Los resultados de ploidía fueron estratificados según las variables: día de biopsia, edad materna, indicación del estudio, edad paterna, y ovodonación o no. Se realizó un Chi-cuadrado para evaluar diferencias entre los grupos. Se identificaron 1.278 (44,1%) embriones euploides, 886 (30,6%) aneuploides, 665 (22,9%) mosaico y en 71 (2,44%) no se obtuvieron resultados. Se identificaron diferencias significativas para los tres tipos de ploidía según la edad materna ( $\leq 37$  y  $> 37$  años), la indicación del estudio y la utilización de ovocitos donados. Se realizaron 517 transferencias, 56,9% tuvieron beta hCG positiva y 46% un embarazo evolutivo, con una tasa de nacido vivo de 37,9%. Distintas variables podrían influir en los resultados del PGT-A, sin embargo, la edad materna avanzada es sin duda el factor más importante. El PGT-A permite la selección de embriones sin alteraciones cromosómicas numéricas para transferir y así, mejorar los resultados reproductivos y disminuir los riesgos de aborto y anomalías congénitas.

### GM 3

## MOSAICISMO MUTACIÓN COMPLETA/ DELECIÓN POSIBLEMENTE HEREDADA DE LA REGIÓN 5'UTR DEL *FMR1* EN UN PACIENTE 46, XY CON SÍNDROME DE X FRÁGIL

Claps A.<sup>1</sup>, T. Castro<sup>1</sup>, M.L. Teiber<sup>2</sup>, M. Villacorta<sup>3</sup>, F. Stella<sup>2</sup>, S. Rozental<sup>1,4</sup>, L. Dain<sup>1</sup>, M. Taboas<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Centro Nacional de Genética Médica, Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS) "Dr. Carlos G Malbrán", Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Sección Genética Hospital Nacional Dr. Alejandro Posadas, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Servicio de Bioquímica Hospital Nacional Dr. Alejandro Posadas, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergadá" (CEDIE) CONICET – FEI – División de Endocrinología, Buenos Aires, Argentina. E-mail: aclaps@anlis.gob.ar

El síndrome de X frágil es la forma más común de discapacidad intelectual hereditaria. Es un trastorno dominante ligado al X causado mayoritariamente por la expansión del triplete CGG > a 200 repeticiones (mutación completa) en el 5'UTR del gen *FMR1*, que provoca la hipermetilación de su promotor, ausencia del ARNm y de su proteína FMRP. Un 1,7% presenta delección del gen que ocurre en algunos alelos previamente expandidos entre 55-200 repeticiones (premutación) o con mutación completa. Se describieron delecciones *de novo* generalmente en mosaico con mutación completa metilada o bien heredadas en línea pura. En este trabajo describimos un paciente 46, XY con mosaicismo para una delección del 5'UTR del *FMR1* posiblemente heredada de su madre y una mutación completa metilada. A partir del ADN de linfocitos del paciente y su madre se analizó la región de interés por PCR-fluorescente (PCR-F), TP-PCR (Asuragen) y MS-MLPA (ME029). En el paciente no se obtuvo amplificación por PCR-F, la TP-PCR mostró un patrón de mutación completa y el MS-MLPA un patrón de mosaicismo delección/metilación. La PCR-F de la madre mostró un alelo de 30 repeticiones y la TP-PCR el alelo de 30 y otro de 85. Para corroborar si la delección en el paciente era *de novo*, se realizó MS-MLPA para la madre que arrojó mosaicismo para la delección en *FMR1* y una delección heterocigota en *ATTF2*. Los posibles mecanismos que explicarían los hallazgos serían: 1) quimerismo en el afectado o, 2) que la delección en ambos sea por dos eventos independientes. Se están realizando estudios para dilucidar el mecanismo.

### GM 4

## EFFECTO DEL ORIGEN PARENTAL DEL REORDENAMIENTO EN LA OBTENCIÓN DE EMBRIONES TRANSFERIBLES

Díaz Y.C., E. Caviglia, M. Galain, M. Fabbro, F. Nodar, S. Papier, C. Fernández. Novagen-Cegyr, CABA, Argentina. E-mail: ydiaz@cegyr.com

Las translocaciones cromosómicas tienen una incidencia de 1/500. Los portadores pueden generar gametas desbalanceadas, por lo que el test genético preimplantatorio para reordenamientos estructurales (PGT-SR) es una herramienta fundamental para seleccionar los embriones a transferir. El objetivo fue evaluar si el origen parental de la translocación influye en la capacidad de tener embriones transferibles. Se incluyeron 251 biopsias embrionarias analizadas por NGS correspondientes a 44 parejas portadoras de una translocación balanceada. Los datos se estratificaron según el origen parental del reordenamiento en materno (OM:91) y paterno (OP:160). A su vez, cada grupo fue dividido de acuerdo a la edad materna en  $\leq 37$  (OM:73, OP:127) y  $> 37$  años (OM:18, OP:33). Se evaluó la proporción de embriones transferibles (euploides/balanceados o mosaicos de bajo grado). De las 44 parejas, el 66% obtuvo al menos un embrión transferible. El 36% portaba translocaciones de OM y el 64% de OP. De los 160 embriones provenientes de parejas con anomalías de OP, un 38,1% fue transferible, mientras que de los 91 de OM, un 19,8%. Para evaluar si la edad materna influía en estos resultados, se estratificó en  $\leq 37$  y  $> 37$ , teniendo en cuenta solo los embriones transferibles. En ambos grupos, las  $\leq 37$  tuvieron un porcentaje similar de embriones transferibles (OM: 83,3% y OP: 80,3%), que fue mayor que el de las  $> 37$ . Esto indicaría que la disponibilidad de embriones transferibles podría verse afectada por el sexo del padre portador y la aneuploidía *de novo*, especialmente en madres con edad reproductiva avanzada.

## GM 5

## CARACTERIZACIÓN FENOTÍPICA DE UN PACIENTE CON TRISOMÍA PARCIAL 5Q Y MONOSOMÍA PARCIAL 10Q DERIVADO DE UNA TRANSLOCACIÓN BALANCEADA PATERNA

García Ayre B.M., M.F. Vázquez, M.J. Vázquez, A. Goussies, E. Bes, G. Mercado. Centro Nacional de Genética Médica, CABA, Argentina. E-mail: magali.garcia.ayre@gmail.com

Se presenta un paciente con monosomía parcial 10q y trisomía parcial 5q derivado de una translocación 5;10 paterna y se comparan los hallazgos clínicos con la literatura. El paciente de dos meses de edad, sin antecedentes familiares de relevancia, consulta por craneosinostosis, microcefalia, baja talla y cardiopatía (CIA y estenosis valvular pulmonar). El estudio cromosómico con GTG de alta resolución (NR: 400-450 bandas) en el niño (A1) y en su padre (B1) mostró los siguientes resultados: A1:4,6,XY,der(10)t(5;10)(q33.3;q26.2)[30]; B1:4,6,XY,t(5;10)(q33.3;q26.2)[30]; la madre del niño presentó cariotipo normal. Los hallazgos clínicos se correlacionan con los genes de los segmentos involucrados; la región 10q26 deletcionada muestra haploinsuficiencia del gen *DOCK1* siendo responsable de las dismorfias craneofaciales, retraso cognitivo y del crecimiento presentes en nuestro paciente. La duplicación del segmento distal 5q se asocia a un aumento de dosis en los genes *NKX2-5* y *NSD1*. En estas condiciones, el gen *NKX2-5* ocasiona anomalías cardíacas congénitas, mientras que *NSD1* se asocia a un fenotipo opuesto al síndrome de Sotos, causando baja talla y microcefalia.

## GM 6

## NUEVAS MUTACIONES IDENTIFICADAS EN EL GEN *MC4R* EN INFANTES CON OBESIDAD

Fernández E.<sup>1,2</sup>, M.B. Mercapide-cañas<sup>1</sup>, K.M. Foyth<sup>3</sup>, M.A. Núñez<sup>3</sup>, A. Pisciotto<sup>3</sup>, J. Hernández<sup>4</sup>, V. Garrido<sup>4</sup>, M.B. Silbestro<sup>1</sup>, C.I. Catanesi<sup>2</sup>, F. Di Rocco<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Genética Molecular - IMBICE (CONICET, CIC, UNLP), La Plata, Argentina; <sup>2</sup>Laboratorio de Diversidad Genética - IMBICE (CONICET, CIC, UNLP), La Plata, Argentina; <sup>3</sup>Servicio de Nutrición del Hospital Subzonal Especializado "Elina de la Serna", La Plata, Argentina; <sup>4</sup>Servicio de Nutrición del Hospital de Niños "Sor María Ludovica", La Plata, Argentina. E-mail: estefi.fernandez23@gmail.com

La obesidad monogénica (OM) es una condición genética preocupante dada en un bajo número de casos de obesidad y originada por mutaciones en genes involucrados en la vía leptina/melanocortina. El Receptor 4 de melanocortina (*MC4R*), receptor acoplado a proteína G que pertenece a esta vía, controla el apetito y el gasto energético. Sus mutaciones son causa frecuente de OM. El objetivo del trabajo fue determinar la prevalencia de mutaciones en este gen en pacientes con obesidad ( $Z\text{-IMC} > 2$ ) del Hospital de Niños y del Hospital Elina de la Serna, ambos de La Plata. Previamente se analizó la secuencia del *MC4R* en 100 niños, detectándose tres mutaciones. Recientemente, se sumaron 82 infantes al estudio. Desde muestras de sangre, luego de la firma de consentimientos informados, se extrajo ADN, se amplificó por PCR la región codificante del gen y los productos fueron secuenciados por Sanger. Los resultados se analizaron con el software Geneious v.6.0.6. Se identificaron dos mutaciones en heterocigosis: c.728G>A (p.G243E) en una niña de siete años con  $Z\text{-IMC}=5,86$ ; y c.776C>T (p.A259V) en una niña de nueve años con  $Z\text{-IMC}=2,68$ . La variante p.G243E ocurre en el tercer *loop* intracelular de la proteína y no se encontró en bases de datos poblacionales (GnomAD y 1000G); p.A259V afecta al sexto dominio transmembrana y está reportada; sin embargo, ninguna posee estudios funcionales. Ambas se predicen "probablemente dañinas" (PolyPhen-2). Con estas últimas variantes halladas, se estima que la prevalencia de mutaciones en el *MC4R* en pacientes infantiles con obesidad de la provincia de Buenos Aires es de 2,7%.

## GM 7

### EFFECTO DE PATRONES DIETARIOS PROTUMORALES EN LA EXPRESIÓN DE microARNs RELACIONADOS CON EL CÁNCER DE MAMA

Pérez De Rosas A.R.<sup>1,2</sup>, B.A. García<sup>1</sup>, T.S. Gareis<sup>1,2</sup>, L.D.V. Sosa<sup>1</sup>, E. Pasqualini<sup>1</sup>, T.M. Mazo<sup>1</sup>, V. Ferrero<sup>1</sup>, É. Solla<sup>1</sup>, A. Quintar<sup>1</sup>, M.M. Stroppa<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud (INICSA), CONICET-UNC, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Cátedra de Bioquímica y Biología Molecular, FCM, UNC, Córdoba, Argentina. E-mail: mstroppa@unc.edu.ar

Los microARNs o miRs, Oncogénicos (OncomiRs) y Oncosupresores (miROncoSups), participan en la regulación de expresión génica en los distintos tipos de cáncer. Dado que los hábitos dietarios tendrían un rol en la ocurrencia de cáncer, surge el interés de estudiar el efecto de patrones dietarios protumorales sobre la expresión de miRs relacionados con el cáncer de mama. Se investigó la influencia de los componentes dietarios fructosa (F), ácido palmítico (AP) y mezcla (F+AP) en la expresión de miRs en cultivos de células de cáncer de mama MCF7 y de Fibroblastos Asociados a Carcinoma F88 (CAF-F88) y se analizó la expresión de miRs en un modelo murino de cáncer de mama en el contexto de dietas rica en fructosa (PBA), rica en grasas (PCS) y con una mezcla de ambas (PBA+PCS). La determinación de miRs se realizó por PCR cuantitativa. Se observó sobreexpresión de OncomiRs y disminución en la expresión de miROncoSups. En células MCF7 la expresión de miRs fue afectada principalmente por el tratamiento con F+AP. En células CAF-F88 se observó sobreexpresión de OncomiRs con el tratamiento con AP y disminución de miROncoSups con el tratamiento con F+AP. En suero del modelo experimental murino, se observó un incremento significativo del OncomiR miR21 y una disminución del miR-Let7a, Oncosupresor en el grupo tratado con la dieta PBA+PCS. Las modificaciones en la expresión de miRs en relación a componentes nutricionales y dietas observadas demuestran la participación de los miRs como uno de los mecanismos moleculares regulatorios subyacentes que promoverían el desarrollo de procesos tumorales.

## GM 8

### VARIANTES CHEK2 EN CÁNCER HEREDITARIO. PRESENTACIÓN DE SEIS FAMILIAS NO RELACIONADAS CON CÁNCER DE MAMA Y TIROIDES ASISTIDAS EN CÓRDOBA

Perotti R.<sup>1</sup>, A. Sturich<sup>1,2</sup>, A. Chaves<sup>1</sup>, A. Del Castillo<sup>3</sup>, L. Martínez<sup>3</sup>, N. Rossi<sup>2</sup>, M. Zeballos<sup>2</sup>, C. Montes<sup>1,2,3</sup>. <sup>1</sup>Hospital de Niños de Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Fundación para el Progreso de la Medicina, Córdoba, Argentina; <sup>3</sup>Instituto Modelo de Ginecología y Obstetricia, Córdoba, Argentina. E-mail: romperotti@hotmail.com

*CHEK2* es un gen de mediana penetrancia asociado a cáncer hereditario. Están descriptas variantes fundadoras responsables de la clínica. El asesoramiento genético es complejo. Describimos seis familias no relacionadas con variantes patogénicas y probablemente patogénicas en *CHEK2*: 1) mujer de 48 años, carcinoma ductal invasor de mama unilateral, luminal B Her2positivo, familiares de 2° con cáncer de mama y ovario, *CHEK2*: c.483\_485del probablemente patogénica; 2) mujer de 50 años, carcinoma ductal invasor de mama unilateral luminal A, familiares de 1° y 2° con cáncer de mama, *CHEK2*: c.483\_485del probablemente patogénica; 3) mujer de 46 años, carcinoma ductal invasor de mama unilateral luminal B, etnia alemana, familiares de 1° con cáncer de mama, *CHEK2*: c.470T>C patogénica; 4) mujer de 33 años, carcinoma ductal invasor luminal B, familiares de 1° y 2° con cáncer de mama, antelación clínica, *CHEK2*: delección de los exones 4 y 5 probablemente patogénica; 5) mujer de 41 años, cáncer ductal invasor de mama bilateral luminal A, familiares de 1° y 2° con cáncer papilar de tiroides, de ampolla de Vater y próstata, *CHEK2*: delección de los exones 10 al 14 patogénica; 6) mujer de 35 años, cáncer papilar de tiroides, familiares de 1° y 2° con cáncer de mama y colon, *CHEK2*: c.599T>C patogénica. Se evidenció: edad media de presentación de 42,1 años, agregación familiar en todos los casos, mayor penetrancia acorde al aumento de familiares afectados, una variante fundadora y antelación del fenotipo en generaciones sucesivas. Se recomendó vigilancia activa para cáncer de mama, colon, riñón, próstata y tiroides.



## GM 9

## VARIANTES E6350G Y LINAJE D DEL VPH16 COMO FACTOR DE RIESGO EN EL DESARROLLO DE CÁNCER CERVICAL

Frutos Bottega D.R.<sup>1</sup>, M.E. Totaro<sup>1,2</sup>, M.A. Rojas<sup>1</sup>, J.A. Gilli<sup>2,3</sup>, I. Badano<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Biología Molecular Aplicada, InBioMis, FCEQyN, UNaM, Misiones, Argentina; <sup>2</sup>Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Argentina; <sup>3</sup>Laboratorio de Epidemiología Genética, Dirección de Investigación CEMIC-CONICET, Buenos Aires, Argentina. E-mail: dayanafrutos@gmail.com

El rol de las variantes genéticas del Virus Papiloma Humano tipo 16 (VPH16) en el desarrollo de cáncer de cervical (CC) es motivo de continuos estudios. Entre estos, el polimorfismo T/G en la posición 350 del oncogén E6 (E6350G) y el Linaje filogenético D han sido indicados como potenciales factores de riesgo oncogénico. El objetivo fue realizar una revisión sistemática y meta análisis para evaluar la asociación de estas variantes y el desarrollo de CC a nivel mundial y regional. Se empleó el protocolo Prisma. Brevemente, la revisión sistemática en PubMed y Lilacs permitió recuperar 3.489 artículos, de los cuales 40 pudieron ser valorados para la extracción de datos. La muestra analizada consistió de 3.679 mujeres, incluyendo 676 mujeres sin lesiones, 838 casos de lesiones de bajo grado (LSIL) y 2.165 casos de lesiones de alto grado (HSIL). Los estudios pertenecían a 22 países que fueron agrupados en dos regiones geográficas mayores, América y Eurasia. Para la variante E6350G no se encontró asociación significativa para ninguna región, mientras que para la variante de Linaje D esta asociación fue a nivel global de OR=2,17 [IC del 95% (1,43 – 3,30)], en América de OR= 6,72 [IC del 95% (2,98-15,17)] y no significativos para Eurasia OR= 1,11 [IC del 95% (0,65- 1,88)]. En conclusión, se confirmó el rol de la variante D a nivel mundial y regional, sin embargo, su rol en la población europea no estaría comprobada. La identificación de variantes de mayor riesgo oncogénico sigue siendo necesaria para el monitoreo de las pacientes de alto riesgo en nuestro país.

## GM 10

## PROGRAMA DE CÁNCER HEREDITARIO (PRO.CAN.HE.): 25 AÑOS DE EXPERIENCIA EN ESTUDIOS GENÉTICOS PARA UN REGISTRO DE REFERENCIA EN ARGENTINA

Soarez J.<sup>1,2</sup>, F. Lohmann<sup>1,2</sup>, M.C. Riggi<sup>1,3</sup>, M.L. Gonzalez<sup>1,4</sup>, P. Kalfayan<sup>1</sup>, A. Ferro<sup>1</sup>, T. Piñero<sup>1,2</sup>, C. Vaccaro<sup>1,4</sup>, W. Pavicic<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Programa de Cáncer Hereditario (Pro.Can.He.), Hospital Italiano de Buenos Aires, CABA, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Medicina Traslacional e Ingeniería Biomédica (IMTIB), Hospital Italiano de Buenos Aires (HIBA)-Instituto Universitario Hospital Italiano de Buenos Aires (IUHI)-Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), CABA, Argentina; <sup>3</sup>Servicio de Ginecología del Hospital Italiano de Buenos Aires, CABA, Argentina; <sup>4</sup>Servicio de Gastroenterología del Hospital Italiano de Buenos Aires, CABA, Argentina. E-mail: julieta.soarez@hospitalitaliano.org.ar

El programa multidisciplinario de cáncer hereditario del HIBA se estableció en 1996. El objetivo es informar nuestra experiencia sobre el alcance de los estudios genéticos en el manejo e identificación de familias-individuos en riesgo y contribuir con la investigación genética-traslacional. Se realizó asesoramiento y estudio genético a 428 casos de 344 familias, constituidas por 1.721 individuos afectados por cáncer (747 vivos) y 1.715 familiares en riesgo. Para síndromes de cáncer colorrectal (CCR), 38,1% tenían criterio sospecha para Lynch (ACI-II o Bethesda) y 16,6% Polipósicos (SP); 5,4% historia familiar CCR sin criterio y 3,5% CCR con otros tumores. Otros tumores: mama-ovario 13,3% (CMO), renal 5,4% (CR), páncreas 2,6%, próstata 1,9%, endometrio 1,7% (CE) y menos frecuentes 11,5%. En 107 familias se determinó variante genética causal y de significado incierto (VUS) en 69, 164 dieron negativas y cuatro variantes "Risk Factor". El análisis dirigido a familiares en riesgo detectó 45/84 portador. Los principales genes con variantes causal y VUS fueron MSH2 14,3%, MLH1 13,5%, BRCA1/2 9,4%, APC 9%, ATM 5,3%, CHEK2 4,1%, PMS2 3,8% y MSH6 2,6%; asociados mayormente a CCR, CMO y CE. MUYTH dio causal homocigota (*hm*) en cuatro casos (SP/CCR). Se identificó variante causal en genes de reciente asociación a CCR: NTHL1 en cuatro casos (1*hm*) con Lynch, CCR, ACII o CM. También BLM (CCR/SP), DICER1 (SP), DIS3L2 (CCR), ERCC2 (CCR/CR), MSH3 (SP) y SMARCA4 (SP-18años). Los registros son clave para identificar genes candidatos a predisposición y promover la investigación en VUS en pos de definir estrategias clínicas eficientes.

## GM 11

### SÍNDROME DE CRI DU CHAT: PRESENTACIÓN DE UN CASO CON CARIOTIPO POCO FRECUENTE

Mugnaini J.<sup>1</sup>, M. Maraglia<sup>2</sup>, R. Schumiachkin<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Área de Genética Médica, Subsecretaría de Discapacidad, Rehabilitación e Inclusión, Ministerio de Salud de la Provincia de Córdoba, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Unidad de Cuidado Intermedio Neonatal, Hospital Misericordia, Ministerio de Salud de la Provincia de Córdoba, Córdoba, Argentina. E-mail: juliamugnaini@gmail.com

El síndrome de Cri du Chat es causado por una delección parcial o total del brazo corto del cromosoma 5. La incidencia estimada es de 1:15.000-50.000 recién nacidos. Las características fenotípicas frecuentes son: bajo peso al nacer, llanto agudo, microcefalia, hipertelorismo, puente nasal ancho, microretrognatia, retraso psicomotor y retraso mental. Más del 80% de los pacientes presentan delecciones *de novo* y entre 5-10%, arreglos heredados. Se presenta el caso de un paciente de 11 días de vida, derivado de la UCI, nacido a término, por parto eutócico, con puntaje Apgar de 8-9. El peso, la talla y el perímetro cefálico eran adecuados para su edad gestacional. Fue internado con SOG y oxígeno. Se detectó presencia de foramen oval permeable y megacisterna magna. Se constató llanto agudo, hipertelorismo ocular, paladar ojival, retrognatia y un tumor, posible cele cutáneo en vertex. La genealogía indica que el propósito es primer hijo de una pareja sana, con antecedentes familiares de abortos espontáneos, dificultades intelectuales y retraso psicomotor. En el propósito se observó un cariotipo desbalanceado con un cromosoma 5 derivado, 46,XY,der(5)t(5;15)(p13;p11) pat. Como consecuencia, el paciente presenta una monosomía parcial del brazo corto del cromosoma 5 y una trisomía parcial del brazo corto del cromosoma 15. Se confirma que este cromosoma deriva de la línea paterna, que presenta una translocación balanceada t(5;15)(p13;p11). Al no existir genes codificantes en el brazo corto del cromosoma 15, se asume que el fenotipo es causado exclusivamente por la delección en el cromosoma 5.

## GM 12

### VALORACIÓN DE UN CASO CON DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE SIGNIFICADO INCIERTO Y FENOTIPO COMPATIBLE CON MUCOLIPIDOSIS

Martínez J.B., M.B. Rella, F. Rebagliati, A.P. Solari. Centro Nacional de Genética Médica, Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS) "Dr. Carlos G. Malbrán", Buenos Aires, Argentina. E-mail: martinezjazminbelen@gmail.com

Las mucopolisidosis tipo II y III alfa/beta son enfermedades de depósito lisosomal poco frecuentes, de herencia autosómica recesiva, que se asocian a variantes en el gen *GNPTAB*, localizado en el cromosoma 12q23.3. La clasificación depende de la actividad residual de la enzima GlcNAc-1-fosfotransferasa. Se presenta una paciente femenina de cuatro años, con el fin de interpretar el resultado del estudio molecular con variantes de significado incierto (VUS) y correlacionar fenotipo-genotipo. Se evidencia talla al nacer en -4DS, retraso de pautas motoras y neuromaturativas con locuela ausente, facies tosca, baja talla con desproporción de segmentos corporales, tórax estrecho, abdomen globuloso e hiperlordosis lumbar, peso: -3DS, talla: -5DS y perímetro cefálico: -3DS. Presenta silla turca amplia, cuerpos vertebrales ovoides y miembros superiores con braquidactilia y metáfisis ensanchadas en radiografías; cariotipo: 46,XX[50] y ArrayCGH:(1-22,X)x2. Ante sospecha clínica de enfermedad de depósito, se realizó panel de genes donde se identificaron, en estado de heterocigosis, dos variantes en el gen *GNPTAB*: chr12:101.764.974 C>T y chr12:101.830.569 T>G, ambas informadas como VUS. Las variantes patogénicas en dicho gen se asocian con mucopolisidosis II y III. Se realizó dosaje enzimático; el resultado está pendiente. La clínica de la paciente es compatible con mucopolisidosis, pese a que las variantes halladas son actualmente clasificadas como VUS. Resaltamos el valor del examen físico y la evaluación por genética. Será necesario evaluar reclasificación de dichas variantes como patogénicas.

## GM 13

## EPIDEMIOLOGÍA DE TALIPES EN ARGENTINA

Rebagliati F.<sup>1</sup>, P. Barbero<sup>2</sup>, R. Liascovich<sup>2</sup>, M.P. Bidondo<sup>2</sup>, P. Brun<sup>2</sup>, B. Groisman<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Centro Nacional de Genética Médica, Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS) "Dr. Carlos Malbrán", Ministerio de Salud de Argentina; <sup>2</sup>Red Nacional de Anomalías Congénitas (RENAC), Instituto Nacional de Epidemiología (INE) Juan H. Jara, ANLIS "Dr. Carlos Malbrán", Ministerio de Salud de Argentina. E-mail: florenciarebagliati@gmail.com

Talipes es una deformidad del pie no reductible, que se clasifica en equino, calcáneo, varo, valgo y cavo. La prevalencia mundial es de 1 en 1.000 nacimientos y es más frecuente en varones. La mayoría de los casos son aislados y de origen multifactorial. Esta anomalía fue asociada a extremos de edad materna en algunos estudios. Los objetivos de este trabajo fueron estimar la prevalencia de talipes en Argentina, y describir su distribución según la región geográfica, presentación clínica, otras anomalías congénitas asociadas, sexo y edad materna. La fuente de datos provino de la Red Nacional de Anomalías Congénitas y de la Dirección de Estadística e Información en Salud, para el período 2009-2021. El criterio de inclusión fue: casos de talipes equinovaro y calcáneo valgo. Se detectaron 2.176 casos en un total de 2.944.769 nacimientos evaluados (prevalencia de 7,39 casos cada 10.000 nacimientos). El tipo más frecuente fue el talipes equinovaro. Hubo 71% con presentación aislada. Las anomalías asociadas más frecuentes fueron: cardiopatías y defectos de cierre del tubo neural. La razón de sexos fue de 1,5:1 (M:F). La prevalencia fue significativamente más alta en el noreste argentino (NEA) y también en madres menores de 15 años y mayores de 45. Finalmente, para un total de aproximadamente 500.000 nacimientos anuales, se esperan unos 370 casos/año en el país. La mayor prevalencia hallada en la región del NEA podría deberse a la mayor proporción de madres de edades extremas. Sería necesario corroborar estos resultados con estudios epidemiológicos dirigidos a confirmar esta asociación.

## GM 14

## ATAXIA ESPINOCEREBELOSA CON GENOTIPO/FENOTIPO POLIGÉNICO

Ratti S.G., E.O. Álvarez Toro, E. Allende, C. Della Vedova, G. Mendoza, S. Marsá. Universidad Nacional de San Luis (UNSL), San Luis, Argentina. E-mail: silratti@gmail.com

En las ataxias espinocerebelosas el avance tecnológico permitió conocer su etiología génica en algunas de ellas. Sin embargo, puede presentarse el caso de que en el análisis molecular más de un gen se encuentre afectado y la clínica del paciente debe interpretarse como la resultante de la combinación poligénica alterada. Presentamos el caso clínico de un paciente de 48 años de edad, con trastornos de la marcha de dos años de evolución progresiva, disartria y trastornos de coordinación. Se solicitó el estudio molecular de panel de genes para ataxia, cuyo resultado fue el siguiente: heterocigosidad para la variante *LARS2* c.1565C>A, p.(Thr522Asn), clasificada como Variante Patogénica; heterocigosidad para la variante *SQSTM1* c.1175C>T, p.(Pro392Leu), clasificada como factor de riesgo; heterocigosidad para la variante *STUB1* c.524+5G>A, clasificada como Variante de Significado Incierto (VUS); heterocigosidad para la variante *VPS13D* c.11967A>T, p.(Lys3989Asn), clasificada como VUS; heterocigosidad para la variante *ABCA2* c.4655C>T, p.(Pro1552Leu), clasificada como VUS. Variantes en el gen *STUB1* se relacionan con la ataxia espinocerebelosa 48. La variabilidad de expresión fenotípica descrita permite plantear que el paciente expresa esta enfermedad. Es posible que también presente algunas de las características clínicas descritas en los fenotipos de las otras variantes génicas encontradas.

## GM 15

### SÍNDROME DE SOTOS Y APENDICITIS NEONATAL; REPORTE DE UN CASO

Perotti R.<sup>1</sup>, A. Chaves<sup>1</sup>, A. Sturich<sup>1</sup>, A. Sferco<sup>2</sup>, C. Montes<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>División Genética Médica, Hospital de Niños de la Santísima Trinidad de Córdoba, Córdoba, Argentina;

<sup>2</sup>Servicio de Cirugía Hospital de Niños de la Santísima Trinidad de Córdoba, Córdoba, Argentina. E-mail: montesceciliadelcarmen@gmail.com

El síndrome de Sotos (SS) es una entidad caracterizada por facie típica, sobrecrecimiento con macrocefalia y discapacidad intelectual variable. La apendicitis neonatal (AN) es muy rara con una incidencia de 0,04-0,2% no descripta en este síndrome. Se presenta el caso clínico de un varón de 11 meses sin antecedentes prenatales, parto eutócico, 36 semanas RNPT/AEG, antropometría acorde, puntaje de Apgar 8-9. Al nacer fue internado por déficit de succión e irritabilidad, al 3° día presentó mal estado general con heces sanguinolentas y abdomen agudo; se realizó laparotomía exploradora: apendicitis gangrenosa con plastrón; se descartó: enterocolitis necrotizante, enfermedad de Hirschsprung, Fibrosis Quística. Genealogía, segundo hijo de una pareja no consanguínea, padres jóvenes y sanos, hermandad un varón sano. Evoluciona con fallo de crecimiento, retraso psicomotor severo y dismorfias. Examen físico P/E: DS -4.1, T/E: DS: -3.66, PC: percentilo10; hipotonía axial, mala conducta visual, dolicocefalia, frente prominente, orejas y boca grandes, paladar ojival, manos y pies grandes con pliegues marcados, movimientos distónicos en extremidades, escoliosis. Neuroimágenes sin ventriculomegalia. Cariotipo: 46, XY; exoma clínico variante probablemente patogénica heterocigota en NSD1 (c.3231del)(p.Leu1078Ter) no descripta hasta la fecha, diagnóstico de SS. El propósito al nacimiento no mostró un fenotipo clásico. La ausencia de sobrecrecimiento y el retraso del desarrollo severo, podría atribuirse al genotipo; la AN se podría asignar a un trastorno de la motilidad intestinal; se debería evaluar patología genética ante el diagnóstico de AN.

## GM 16

### ESTUDIO GENÉTICO INTEGRAL MEDIANTE WES Y MLPA DE UNA FAMILIA CON SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 2. CORRELACIÓN CON EL FENOTIPO

Lotersztein V.<sup>1</sup>, A. Izquierdo<sup>2</sup>, P. Buonfiglio<sup>3</sup>, A. Lagoia Alcayaga<sup>4</sup>, R. Valdez<sup>1</sup>, A.B. Elgoyhen<sup>3</sup>, V. Dalamón<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Servicio de Genética, Hospital Militar Central "Cirujano Mayor Cosme Argerich", Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Unidad de Investigación Traslacional del Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Laboratorio de Fisiología y Genética de la Audición, Instituto de Investigaciones en Ingeniería Genética y Biología Molecular (INGEBI), Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Servicio de Otorrinolaringología, Hospital Militar Central "Cirujano Mayor Cosme Argerich", Buenos Aires, Argentina. E-mail: vlotersztein@yahoo.com.ar

El síndrome de Waardenburg (1/42.000) es un grupo de enfermedades hereditarias en donde los pacientes presentan hipoacusia neurosensorial (HNS) congénita de grado variable y alteraciones pigmentarias en piel, cabello y ojos. Dicha patología corresponde al 5% de HNS sindrómica, siendo la causa más frecuente de herencia dominante. El síndrome es causado tanto por mutaciones puntuales como alteraciones en el número de copias (CNVs), por lo que su estudio justifica la combinación de varias técnicas moleculares. Se presenta una familia de tres generaciones en la que la abuela, la madre y dos de sus tres hijos presentan HNS de moderada a severa y heterocromía del iris. El objetivo del trabajo fue identificar la variante genética causal de la patología en la familia mediante secuenciación exómica masiva y MLPA. Se analizaron los genes *EDN3*, *EDNRB*, *KITLG*, *MITF*, *PAX3*, *SNAI2* y *SOX10* relacionados con las cuatro formas del síndrome (tipo I a IV) sin identificar variantes puntuales luego del proceso de filtrado y priorización. Utilizando la herramienta DECoN sobre los datos crudos, se identificó una delección heterocigota del gen *SOX10*. Dicha alteración se validó mediante MLPA en todos los afectados de la familia. El estudio de segregación no sólo permitió confirmar la delección de todo el gen *SOX10* en forma heterocigota sino correlacionar el genotipo y el fenotipo en la familia. Se destaca la importancia del trabajo multidisciplinario desde el aspecto clínico, molecular y bioinformático para arribar al diagnóstico certero que conlleva al correcto pronóstico y seguimiento de la familia.

## GM 17

## RELACIÓN FENOTIPO-GENOTIPO EN VARIANTE *PTPN11*:C.794G>A: UNA PRESENTACIÓN CLÍNICA DISTINTA DEL SÍNDROME DE NOONAN

S. Ripodas, J.M. Álvarez Arancedo, M. Serra, C. Martínez.  
Centro Nacional de Genética Médica, CABA, Argentina.  
E-mail: santiagoripodas7@gmail.com

Distintas variantes en el gen *PTPN11* están asociadas al síndrome de Noonan. Este síndrome se encuentra ampliamente descrito con un fenotipo clásico (baja talla postnatal, orejas bajas rotadas posterior, hendiduras palpebrales descendentes, cuello corto, cardiopatía, discapacidad intelectual, etc) y expresividad variable. Se presenta un paciente con una variante en *PTPN11* y se comparan los hallazgos clínicos con los previamente detallados en la bibliografía. Consulta un niño de 6 años, derivado por antecedente de RCIU, baja talla (pc 3 para un rango objetivo genético de pc 10-25) y microcefalia (-3 DS). Al examen físico presenta: microcefalia, baja talla, bajo peso, hiperlaxitud articular, cara redonda, frente amplia, cejas rectas con sinofris, hendiduras palpebrales horizontales, filtrum largo, labios finos y poco tejido celular subcutáneo. No presenta discapacidad intelectual ni otras malformaciones asociadas. Se realizó cariotipo con resultado normal (46,XY[20]) y un exoma clínico en el que se encontró la variante *PTPN11*:c.794G>A p.(Arg265Gln) en heterocigosis. La misma está reportada como patogénica en las bases de datos. Si bien dicho gen se encuentra relacionado al síndrome de Noonan, esta variante se diferencia por presentar características clínicas que difieren de la presentación clásica. En la bibliografía internacional se encuentra reportada una familia con esta variante y fenotipo muy similar al de nuestro paciente. El objetivo del trabajo es ampliar la descripción del fenotipo y aportar información sobre la expresividad variable de esta patología.

## GM 18

## REPORTE DE CASO CLÍNICO DE SÍNDROME DE BOUDIN-MORTIER

Flores P.D.<sup>1</sup>, C.E. Bobadilla<sup>2</sup>, A.N. Trigo<sup>1,2</sup>, J.E. Dipierri<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital Materno Infantil "Dr. Héctor Quintana", Jujuy, Argentina; <sup>2</sup>Argenx Genética Aplicada, Jujuy, Argentina. E-mail: carolina.bobadilla89@gmail.com

El síndrome de Boudin-Mortier es un trastorno autosómico recesivo caracterizado por estatura alta, aracnodactilia, primer dedo de los pies desproporcionadamente alargado, epífisis múltiples en manos y pies, hiperlaxitud articular y dilatación de la raíz aórtica. Es causado por una mutación homocigota o heterocigota compuesta en el gen *NPR3* del cromosoma 5p13. El objetivo de esta presentación es analizar las características clínicas y moleculares de este síndrome del cual se han descrito solo cuatro casos. Se estudió el caso de un niño de 13 años, último hijo de una hermandad de tres y de una pareja sana no consanguínea; edad materna 34 años y edad paterna 37 años. Al examen físico presentaba: talla de 182 cm (>3DS), pectum excavatum, aracnodactilia de manos, dedos del pie alargados (especialmente el primer dedo), insuficiencia tricuspídea leve y radiológicamente epífisis múltiples, particularmente en el primer orjejo. El análisis de exoma completo por NGS (Next Generation Sequencing) informó la presencia de dos variantes en heterocigosis en el gen *NPR3*, una patogénica (c.1196delG) y una de significado incierto (c.1228G>A), por lo tanto, se trata de un heterocigota compuesto para este gen. La descripción clínica se correlaciona con la descrita en la bibliografía. En particular, la presencia de epífisis adicionales en las manos y los pies es un signo clínico relevante que permite al médico realizar el diagnóstico diferencial con otras enfermedades hereditarias del tejido conjuntivo caracterizadas por estatura alta y alteraciones cardiovasculares, como el síndrome de Marfan y el síndrome de Loeys-Dietz.

## GM 19

### SÍNDROME TRAF7: AMPLIANDO EL ESPECTRO CLÍNICO-MUTACIONAL

Tardivo A.<sup>1</sup>, M.E. Heis Mendoza<sup>2</sup>, A.C. Lugones<sup>1</sup>, N.M. Aguirre<sup>1</sup>, M. Martí<sup>3,4</sup>. <sup>1</sup>Bitgenia, CABA, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Genética Humana, Parque de la Salud, Posadas, Misiones, Argentina; <sup>3</sup>Departamento de Química Biológica, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires (FCEyN-UBA), CABA, Argentina; <sup>4</sup>Instituto de Química Biológica de la Facultad de Ciencias Exactas y Naturales (IQUIBICEN), CONICET, CABA, Argentina. E-mail: dra.tardivo@gmail.com

Variantes en línea germinal en el gen *TRAF7* (factor asociado al receptor de *TNF7*) se han identificado en alrededor de 50 pacientes con retraso en el desarrollo y anomalías cardíacas, faciales y digitales. El objetivo de este trabajo fue describir el fenotipo y el genotipo asociado a *TRAF7* en un paciente, ampliando el espectro clínico mutacional. Presentamos el caso de un paciente masculino de un año, con hipertricosis, cejas arqueadas, pestañas largas, microretrognatia, orejas bajas y rotadas, manos y pies pequeños, braquidactilia, pliegues palmares únicos, e hiperpigmentación cutánea que sigue líneas de Blaschko. Asocia además retraso global del desarrollo, retraso de crecimiento, reflujo gastroesofágico y antecedente de ductus arterioso permeable. Se realizó análisis genómico utilizando tecnología de secuenciación masiva, identificándose la variante NM\_032271.3:c.1567G>T - p.(Val523Leu), clasificada como VUS de acuerdo a la evidencia disponible a la fecha. Se comparó el fenotipo evidenciado por el paciente con lo reportado en literatura (n=51), que incluye un amplio espectro fenotípico que asocia dismorfias, anomalías cardíacas, renales y trastorno del desarrollo en la mayoría de los pacientes. A la fecha, ningún paciente fue informado previamente con anomalías pigmentarias cutáneas. Este caso contribuye a ampliar el espectro fenotípico asociado a este gen. Dado que las manifestaciones clínicas asociadas a variantes en *TRAF7* se solapan con otros síndromes, identificar la etiología del cuadro es esencial para adecuar el seguimiento de estos pacientes.

## GM 20

### SÍNDROME 3M TIPO 1: REFLEXIONES SOBRE UNA PATOLOGÍA MUY POCO FRECUENTE A PROPÓSITO DE UN CASO

Costa M.<sup>1,2</sup>, M.V. Freire<sup>1</sup>, P.A. Almazan<sup>1</sup>, J.I. Navarro<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Servicio de Genética, Hospital Provincial Neuquén, Neuquén, Argentina; <sup>2</sup>Facultad de Ciencias de la Educación, Universidad Nacional del Comahue, Río Negro, Argentina. E-mail: mailencosta89@gmail.com

Los pacientes con baja talla desproporcionada y dismorfias representan un desafío diagnóstico clínico-radiológico, siendo importante la realización de estudios moleculares. Presentamos el caso de un niño con síndrome 3M tipo 1, entidad muy poco frecuente, con sólo 200 casos reportados en la literatura. Se trata de un niño de dos años y cinco meses, 5° hijo de pareja sana que niega consanguinidad, con hermanos sanos y antecedente de RCIU. Al examen presentó macrocefalia, hipoplasia medifacial, facies triangular, cuello corto, baja talla severa (-6,6DS), acortamiento rizomérico de miembros, tórax corto, braquidactilia, clinodactilia de 5<sup>os</sup> dedos, anomalía de pliegues, hiperlaxitud articular y talones procidentes; sin anomalía de órganos internos. RX mostraron compromiso metafisario, huesos largos delgados, costillas horizontalizadas, braquidactilia y caderas pequeñas. El cariotipo fue normal. En panel de genes para Displasias Esqueléticas se identificó una variante patogénica en homocigosis en gen *CUL7*, asociada al síndrome 3M tipo 1, coincidente con el fenotipo del niño. Dadas las características de la variante, se volvió a indagar sobre la posibilidad de consanguinidad y surgió el dato de parentesco entre los padres. Sus estudios están pendientes. Se resalta la importancia de solicitar estudios moleculares en casos con baja talla para arribar a un diagnóstico certero, ayudando a mejorar el manejo clínico y brindar un adecuado asesoramiento genético. La cobertura de estos estudios continúa siendo dificultosa, resultando en una limitante importante en la práctica clínica.

## GM 21

## SÍNDROME DE MICRODUPLICACIÓN 16p13.11: REPORTE DE UN CASO

Vilte M.<sup>1</sup>, B. Casali<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Hospital Zonal Dr. Ramon Carillo, Bariloche, Río Negro, Argentina; <sup>2</sup>Hospital de niños, Dr. Ricardo Gutiérrez, CABA, Argentina. E-mail: paolavilte@yahoo.com

Una microduplicación de 16p13.11 es una variación genética muy rara en la que hay una copia extra en el cromosoma 16. La banda 16p13.11 contiene alrededor de 2Mb. Esto representa el 2% del ADN del cromosoma. La mayoría tienen un tamaño entre 1.1Mb y 1.65Mb. Se reporta el caso de un niño de seis años con retraso madurativo, hirsutismo y dismorfias. Producto de la 1ª gestación de pareja no consanguínea. EM:22 y EP:24 años Nacido de embarazo controlado y parto vaginal. EG: 39 semanas. PN: 3530 g Apgar: 7/9. Egreso hospitalario conjunto. FEI normal. OEA: normal. A Patológicos: convulsiones generalizadas medicadas con valproico. Examen físico: Facies tosca con implantación baja del pelo. Boca grande con labios gruesos. Orejas grandes de implantación baja y lóbulo carnoso. Hirsutismo generalizado en dorso y brazos. Lenguaje escaso. Estudios complementarios: RMN cerebral quiste aracnoideo en fosa craneal media izquierda. Ecografía abdominal: normal. Valoración cardiológica: CIA OS chica. PEAT: normal. Hormonas tiroideas: normales Dosaje enzimático MPS negativo. Cariotipo: 46;XY. Rasopatias: negativo. S. de Cantu gen *ABCC9* negativo Exoma clínico dirigido negativo. Microarray: arr[GRCh37]16p13.11(15,493,046-16,303,388)x3. Microduplicación 16p13.11 de 0,81Mb clasificada como VUS. De las búsquedas bibliográficas se rescata un reporte de 45 pacientes con dicha alteración cuya clínica incluye numerosas características del propósito como RM, Trastorno del Espectro Autista, Déficit de Atención e Hiperactividad y convulsiones, aunque no concluyentes ya que no hay un fenotipo específico descripto.

## GM 22

## EPIDEMIOLOGÍA DE LAS MUERTES POR EPOF EN ARGENTINA

Morales L.A.<sup>1</sup>, J.E. Dipierri<sup>2</sup>, A.C. Cardoso Dos Santos<sup>3</sup>, V. Ramallo<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto Patagónico de Ciencias Sociales y Humanas "Dra. Florencia Del Castillo" CCT CONICET CENPAT, Puerto Madryn, Chubut, Argentina; <sup>2</sup>Universidad Nacional de Jujuy, San Salvador de Jujuy, Jujuy, Argentina; <sup>3</sup>Ministerio da Saúde, Brasilia, Brasil. E-mail: ramallo@cenpat-conicet.gov.ar

En Argentina, las enfermedades poco frecuentes (EPOF) se definen como aquellas cuya prevalencia es igual o inferior a 1/2.000 personas (Ley N° 26.689). Producen un impacto importante en salud pública, aunque su carga de morbi-mortalidad específica permanece desconocida. Están clasificadas en OMIM y Orphanet pero existen discrepancias/redundancias entre ambas bases y, a su vez, con la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE10) empleada en el registro de óbitos. Este trabajo busca comprender la tendencia y distribución de muertes por EPOF (según sexo, edad y grupo de enfermedad), analizando todos los decesos entre 1997-2017 (DIES). Se seleccionaron 882 códigos CIE10 (previa alineación ORPHA y OMIM), calculando la tasa de mortalidad específica por 1.000. En el periodo se produjeron 828.476 muertes por EPOF (13% del total de óbitos) y las tasas más altas (191,7/1.000 y 179,7/1.000) se presentaron en los rangos etarios 56-65 y 0-5 años respectivamente. La proporción mujer/varón fue de 0,75. Los grupos de enfermedades según orden decreciente de sus tasas fueron neoplasias (90,5/1.000), del aparato circulatorio (20/1.000), del aparato digestivo (7,1/1.000), malformaciones (3,4/1.000), en el periodo perinatal (3/1.000), del aparato respiratorio (2,4/1.000), neurológicas (2/1.000), endócrinas (0,4/1.000), de la sangre (0,3/1.000) y osteomusculares (0,1/1.000), seguidas, con tasas muy inferiores, por los grupos de enfermedades clasificadas en capítulos V, XII, XV, XIV y VII. Se espera que los resultados constituyan un insumo preliminar para definir políticas sanitarias y estrategias a favor de las EPOF.

## GM 23

### AYUDA DIAGNÓSTICA EN NIÑOS Y ADOLESCENTES

Martínez C.<sup>1</sup>, D. Bruque<sup>2</sup>, V. Lotersztejn<sup>1</sup>, M. Delea<sup>2</sup>, F. Vazquez<sup>1</sup>, C. Benitez<sup>1</sup>, P. Stockdale<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Centro Nacional de Genética Médica (CENAGEM), CABA, Argentina; <sup>2</sup>Unidad de Conocimiento Traslacional Hospitalaria Patagónica, Hospital de Alta Complejidad El Calafate - S.A.M.I.C, Santa Cruz, Argentina. E-mail: florvazquez81@hotmail.com

El síndrome de Marfán (OMIM 154700) es un trastorno del tejido conjuntivo de herencia autosómica dominante, con incidencia de 1 en 4.000 individuos. Presenta penetrancia completa y expresividad variable. Es un trastorno multisistémico caracterizado por la afectación de los sistemas esquelético, cardiovascular y ocular. Sus dos signos cardinales son: ectopia lentis y dilatación de la raíz aórtica. El diagnóstico de Marfán se basa en la nosología de Gante, la cual considera: historia familiar, signos cardinales, clínica y estudio molecular. La clínica se evalúa con un *score* sistémico, que resulta positivo al reunirse 7 o más puntos sobre un total de 20. Si bien puede diagnosticarse a cualquier edad, como muchas de las manifestaciones clínicas son dependientes de la misma y no se evidencian hasta la adultez, se dificulta su diagnóstico en la infancia y adolescencia. Se presenta el caso de un niño de siete años de edad que consulta al CENAGEM por subluxación de cristalino bilateral. El niño no contaba con historia familiar positiva, el diámetro de la raíz aórtica estaba en el límite superior y el *score* clínico reunía sólo 5 puntos. El niño fue evaluado durante cinco años hasta finalmente llegar al diagnóstico a través de un panel de genes asociados a Síndrome de Marfán o hábito marfanoide. Se detectó variante patogénica (*missense*): c.4159T>G p.(Tyr1387Asp) en heterocigosis en *FBN1*. Esto demuestra la importancia del estudio molecular como herramienta diagnóstica en la detección precoz de casos en los cuales la clínica y los antecedentes familiares no alcanzan a ser definitivos.

## GM 24

### ANÁLISIS COMPARATIVO DE DISTINTOS PANELES DE PORTADORES EN MÁS DE 1.500 INDIVIDUOS

Fabbro M., M. Galain, E. Caviglia, Y. Diaz, S. Menazzi, S. Papier, C. Fernández. Novagen, Cegyr, CABA, Argentina. E-mail: cecilia.fernandez@novagen.com.ar

El estudio de patologías recesivas mediante un panel de portadores busca identificar individuos o parejas con riesgo aumentado de tener un hijo afectado por estas enfermedades, ya sean autosómicas o ligadas al X. Actualmente, existen diversos tipos de paneles de portadores y no hay un consenso sobre las enfermedades y genes que se deben estudiar. El objetivo fue comparar cuatro paneles de portadores utilizados en un centro de reproducción asistida. Se incluyeron 1.512 pacientes que fueron estudiados con alguno de los cuatro paneles utilizados (panel A: 412, B: 136, C: 589 y D: 375 pacientes). Se llevó a cabo un análisis comparativo de la cantidad de genes estudiados, la metodología, la tasa de portador y las 10 enfermedades más frecuentes detectadas. Los paneles A, B, C y D estudiaron 302, 485, 299 y 302 genes, respectivamente. Únicamente 106 genes fueron estudiados por los cuatro paneles. En cuanto a la metodología, el panel A utilizó genotipificación por SNP *array* y el B genotipificación por NGS, mientras que los paneles B y D aplicaron secuenciación masiva para las regiones de interés. Respecto a la tasa de portadores, el panel A detectó 38,8%, el B 82,3%, el C 69,4% y el D 78,6%. Se observó variabilidad en las 10 enfermedades más frecuentes identificadas por cada panel. Fibrosis quística y otras condiciones asociadas a *CFTR* fueron las únicas en todos los paneles. La tasa de portadores varía ampliamente entre los paneles según el diseño y la metodología utilizada. La heterogeneidad observada es preocupante dada la importancia de los resultados en la toma de decisiones reproductivas.



**GV**

**GENÉTICA  
VEGETAL**

**PLANT  
GENETICS**



## GV 1

## PARTICIPACIÓN DEL ANTIPTER NA<sup>+</sup>/H<sup>+</sup> NHX1 DE *Lotus tenuis* EN LA TOLERANCIA A LA SALINIDAD DE *Arabidopsis thaliana*

Aguilá J.<sup>1</sup>, M.A. Affinito<sup>1</sup>, M.A. Maciel<sup>2,3</sup>, M.L. Roldán<sup>4</sup>, I. Varela<sup>1</sup>, A.H. Díaz Paleo<sup>4</sup>, F. Salgado<sup>5</sup>, L.P. Galván<sup>5</sup>, A. Andrés<sup>1,5</sup>. <sup>1</sup>Universidad Nacional del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires (UNNOBA), Pergamino, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Biología Subtropical – Nodo Posadas (UNaM-CONICET), Posadas, Misiones, Argentina; <sup>3</sup>Centro de Investigaciones y Transferencia del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires (CITNOBA), CONICET-UNNOBA-UNSAa, Pergamino, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>EEA INTA Pergamino, Pergamino, Buenos Aires, Argentina; <sup>5</sup>Universidad Nacional de San Antonio de Areco (UNSAa), San Antonio de Areco, Buenos Aires, Argentina. E-mail: aguilajulieta@gmail.com

*Lotus tenuis* es una leguminosa forrajera naturalizada en los campos bajos de la Pampa Deprimida. El antiporter vacuolar NHX1 es fundamental en la tolerancia a la salinidad de numerosas especies por ser responsable de la compartimentalización de Na<sup>+</sup> en vacuolas. El objetivo de este trabajo fue estudiar los cambios en la tolerancia a la salinidad de *Arabidopsis thaliana* al expresar el gen *NHX1* de *L. tenuis* (*LtNHX1*) en forma constitutiva. La región codificante se clonó en el vector pEarleyGate203 y se obtuvieron cinco líneas transgénicas de *A. thaliana* mediante inmersión floral. La expresión del transgén se confirmó por RT-PCR. Las líneas y el genotipo salvaje (Col 0) se evaluaron en un DCA bajo tres tratamientos: 0, 50 y 100 mM NaCl. A los 28 días se midió el diámetro (D) y el peso seco aéreo (PSA) y se estimó un índice de tolerancia para cada variable (ITD e ITPSA) como el valor de cada planta en sal sobre la media del control. También se midió el contenido de Na<sup>+</sup> en raíz y hoja por fotometría de llama. Se realizó ANOVA de dos vías y test de comparaciones múltiples DGC. Cuatro de las líneas transgénicas presentaron mayores ITD e ITPSA que Col 0. Se realizó un nuevo análisis comparativo entre una línea transgénica (L28) y Col 0, disminuyendo la variabilidad de los datos. L28 presentó mayor ITD e ITPSA y se encontró interacción genotipo\*tratamiento para PSA y D, con mayores medias de L28 en 100 mM. Además, L28 acumuló más Na<sup>+</sup> en hoja. La expresión constitutiva de *LtNHX1* incrementó la tolerancia a la salinidad y el aumento de Na<sup>+</sup> en hoja indicaría mayor actividad del antiporter.

## GV 2

## DETERMINACIÓN DEL MODO DE HERENCIA DE UNA NUEVA FUENTE DE RESISTENCIA A SULFONILUREAS EN ARROZ

Bohl M.J.<sup>1</sup>, J. Colazo<sup>1</sup>, G. Breccia<sup>2,3</sup>, G. Nestares<sup>2,3</sup>. <sup>1</sup>Grupo de mejoramiento genético de arroz, INTA Concepción del Uruguay, Entre Ríos, Argentina; <sup>2</sup>Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario (UNR), Santa Fe, Argentina; <sup>3</sup>Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR, UNR, CONICET), Santa Fe, Argentina. E-mail: bohl.melania@inta.gob.ar

Una de las limitantes más importantes para la producción de arroz (*Oryza sativa*) son las malezas. Entre las estrategias de control más efectivas se encuentra el uso de cultivares con tecnología de resistencia a herbicidas. El INTA desarrolló una nueva fuente de resistencia denominada SUR 15 INTA mediante mutagénesis química, la cual confiere resistencia a las sulfonilureas (SU). El objetivo de este trabajo fue determinar el tipo de herencia de este carácter en la fuente SUR 15 INTA. Se utilizaron dos líneas progenitoras resistentes (SUR 2037 y SUR 2040) y dos variedades susceptibles (Camba INTA y Kira INTA) del programa de mejoramiento genético de arroz de INTA. La resistencia fue evaluada en estado vegetativo por aplicación foliar con herbicida sulfonilurea en la generación parental, F<sub>1</sub> y F<sub>2</sub> de los siguientes cruzamientos: SUR 2037 x Camba INTA y SUR 2040 x Kira INTA, incluyendo sus recíprocos. A los 28 días post-aplicación, los individuos se clasificaron por inspección visual en resistentes (R) o susceptibles (S). Los datos se analizaron a través de la prueba estadística Chi-cuadrado. Se observó una proporción 3R:1S en la F<sub>2</sub> de Camba INTA x SUR 2037 y su recíproco ( $p > 0,05$ ). Para el cruzamiento Kira INTA x SUR 2040 y su recíproco los valores observados ajustaron a una segregación de 10R:6S ( $p > 0,05$ ), la cual se explica por un modelo digénico en el que actúan un gen mayor y un segundo gen que modifica su expresión. Se concluye que la resistencia a SU en arroz está controlada por un gen principal con la presencia de al menos un gen modificador dependiendo del fondo genético.

### GV 3

## ESTUDIO DE LA RESPUESTA A LA INFECCIÓN POR *Fusarium graminearum* EN *Triticum turgidum* ssp. *durum*: ROL DE UN ARN LARGO NO CODIFICANTE

Díaz M.L.<sup>1,2</sup>, D. Soresi<sup>1</sup>, A. Garayalde<sup>3</sup>, A. Carrera<sup>2,4</sup>.

<sup>1</sup>Departamento de Biología, Bioquímica y Farmacia, Universidad Nacional del Sur (UNS), Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Centro de Recursos Naturales Renovables de la Zona Semiárida (CERZOS), Universidad Nacional del Sur-Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Departamento de Matemática, Universidad Nacional del Sur (UNS), Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Departamento de Agronomía, Universidad Nacional del Sur (UNS), Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina. E-mail: mldiaz@criba.edu.ar

La fusariosis de la espiga de trigo, causada por *Fusarium graminearum* genera pérdidas en rendimiento y contaminación con micotoxinas. En estudios previos del transcriptoma de trigo candeal, se observó que existen ARNs largos no codificantes (ARNslnc) que varían su expresión en respuesta a la infección. El objetivo fue estudiar el rol del ARNlnc STRG.246021.1 y su posible gen *target* a partir de sus perfiles de expresión en la variedad susceptible Langdon (LN) y en la línea resistente Langdon(Dic-3A)10 (LND). Se utilizó como referencia el genoma del cv. Svevo y se analizó mediante qRT-PCR la expresión en espigas infectadas a las 0, 6, 48 y 72 h post-inoculación, en ambos genotipos. El ARNlnc STRG.246021.1 tiene una longitud de 323 pb y se ubica en sentido 5´-3´ en el segundo intrón del gen *TRITD2Av1G012380.1*, correspondiente a la O-aciltransferasa (WSD1), en el cromosoma 2A. El ARNlnc se expresó en ambos genotipos, siendo significativamente mayor en LND a las 6 y 48 h con una correlación altamente positiva con la expresión del gen *TRITD2Av1G012380.1* ( $p \leq 0,001$ ;  $r = 0,92$ ). El nivel máximo de transcriptos se observó a las 6 h post-inoculación. Concluimos que STRG.246021.1 y su potencial *target* co-expresan, forman parte de la respuesta temprana a la infección y poseen expresión diferencial entre genotipos resistentes y susceptibles de trigo candeal. El ARNlnc podría regular positivamente la expresión de *TRITD2Av1G012380.1*. Dado que la WSD1 participa de la acumulación de ceras en la cutícula de plantas, su inducción sería importante para mantener las barreras físicas de protección.

### GV 4

## ESTUDIOS DE INESTABILIDAD GENÓMICA EN LÍNEAS AVANZADAS DE TRICEPIRO (*X Triticosecale* Wittmack x *X Agrotriticum* Ciferri & Giacom)

González Airas V.<sup>1</sup>, E.A. Castillo<sup>1,2</sup>, E.M. Grassi<sup>1,2</sup>, H.E. Di Santo<sup>1,2</sup>, M.F. Grossi Vanacore<sup>1</sup>, L.E. Aguirre<sup>1,2</sup>, S. Vargas<sup>1</sup>, F.N. Orozco<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Genética, Facultad de Agronomía y Veterinaria, Universidad Nacional de Río Cuarto, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Investigaciones Agrobiotecnológicas (INIAB), UNRC - CONICET, Río Cuarto, Córdoba, Argentina. E-mail: ecastillo@ayv.unrc.edu.ar

La hibridación interespecífica en tricepiros (*X Triticosecale* Wittmack x *X Agrotriticum* Ciferri & Giacom) genera desequilibrio en la meiosis y reducción en la fertilidad del híbrido por inestabilidad genética. Los objetivos fueron comparar la estabilidad genómica de cruzamientos, progenitores femeninos y progenitores masculinos. Se utilizaron seis líneas avanzadas (Cayú x SH16/A11, Cayú x SH16/B12, Yagán x Don Noé/A7, Yagán x Don Noé/A18, Yavú x SH16/A14, Yavú x SH16/13) obtenidas a partir tres cultivares de triticales como progenitores femeninos: Cayú-UNRC, Yagán-INTA y Yavú-UNRC (todos  $2n=6x=42$ ), y dos trigopiros como progenitores masculinos, Don Noé-INTA ( $2n=8x=56$ ) y SH16-INTA ( $2n=6x=42$ ). Para cada cruce se analizaron entre 150-200 tétradas y se calculó: número de tétradas con micronúcleos (IM), número de micrósporas con micronúcleos (IxM) y cantidad de micronúcleos por tétrada (CMT). Se realizaron comparaciones mediante pruebas no paramétricas. Se observaron diferencias significativas entre cruces para IM, siendo Yagán x Don Noé A/7 ( $73,7 \pm 17,8$ ) la que arrojó mayores valores y no se registraron diferencias entre progenitores femeninos ni masculinos. Yavú x SH16/13 ( $39,55 \pm 13,61$ ) tuvo el mayor valor de IxM y, el más inestable fue Don Noé como progenitor masculino y Yagán como femenino. Los mismos resultados fueron obtenidos con CMT. Si bien Yagán x Don Noé A/7 contiene mayor IM que Yavú x SH16/13, éste último posee más micrósporas aneuploides, lo que provocaría mayor cantidad de gametas no funcionales. Don Noé produjo mayor inestabilidad genómica en su descendencia que SH16.

## GV 5

## RESISTENCIA GENÉTICA DE POBLACIONES DE *Helianthus annuus* NATURALIZADAS EN ARGENTINA A *Plasmopara halstedii*, EL AGENTE CAUSAL DEL MILDIU DE GIRASOL

Martínez A.L.<sup>1</sup>, F. Anderson<sup>2</sup>, A. Garayalde<sup>3</sup>, P. Sabatini<sup>1</sup>, A. Presotto<sup>1,2</sup>, A. Gutiérrez<sup>2,4</sup>, F. Hernández<sup>1,2</sup>, C. Pandolfo<sup>1,2</sup>, M.S. Ureta<sup>1,2</sup>, A.D. Carrera<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Departamento de Agronomía, Universidad Nacional del Sur, Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Centro de Recursos Naturales Renovables de la Zona Semiárida (CERZOS)-CONICET, Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Departamento de Matemática, Universidad Nacional del Sur, Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Departamento de Biología, Bioquímica y Farmacia, Universidad Nacional del Sur, Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina. E-mail: acarrera@criba.edu.ar

El mildiu de girasol causado por *Plasmopara halstedii* es una enfermedad de importancia mundial, mayormente controlada por genes de resistencia vertical obtenidos de especies silvestres anuales de *Helianthus*, nativas de Estados Unidos. El objetivo fue caracterizar la respuesta de seis poblaciones locales naturalizadas de *H. annuus* a la infección por la raza 710 de *P. halstedii*. Se analizaron 80 individuos por población. Se estudió: 1) grado de esporulación en parte aérea aplicando tres índices con diferentes escalas, 2) la presencia del patógeno en secciones del hipocótilo, 3) la presencia de esporas en raíz. Las poblaciones locales mostraron amplia diversidad de daño y niveles de enfermedad significativamente menores que los controles cultivados susceptibles. Se encontraron reacciones a nivel celular (necrosis, depósito de materiales), identificándose dos tipos de resistencia: i) el patógeno queda restringido a la base del hipocótilo y ii) el patógeno logra avanzar hasta la parte superior del hipocótilo sin esporular. En todas las poblaciones se identificaron plántulas resistentes a la raza 710, con ausencia de esporulación. La distribución de los grados de daño sugiere una resistencia de tipo horizontal, que puede combinarse con genes mayores para prolongar la durabilidad de la resistencia ante la evolución del patógeno. Se propone una nueva escala de daño e índice (seis grados, incluyendo plántulas muertas) para la evaluación de germoplasma silvestre. El estudio representa la primera caracterización de *H. annuus* naturalizado en Argentina ante infección por *P. halstedii*.

## GV 6

## ESTUDIO DE LA COMPATIBILIDAD ENTRE UNA POBLACIÓN DE *Solanum chacoense* DEL SE BONAERENSE Y LA PAPA COMÚN

Maune J.F., M.D.L.M. Echeverría. Facultad Ciencias Agrarias, UNMdP, Buenos Aires, Argentina. E-mail: federicomane@mdp.edu.ar

La papa común, *Solanum tuberosum* L. ( $2n=4x=48$ ) (*tbr*), es uno de los cultivos de mayor importancia mundial en cuanto a superficie cultivada. Debido a su estrecha base genética, es de especial interés la introgresión de genes de especies silvestres mediante cruzamientos controlados. En este marco, se estudió una población espontánea de papa silvestre, morfológicamente afín a *S. chacoense* Bitter ( $2n=2x=24$ ) (*chc*), que crecía como maleza en un lote de la EEA INTA Balcarce, y que presentaba características de interés agronómico y genotipos con alta producción de granos de polen con el número cromosómico no reducido (“ $2n$ ”). Para estudiar su habilidad para cruzarse con *tbr*, se realizaron cruzamientos controlados entre diez genotipos de *chc* seleccionados por tener alta producción de gametos “ $2n$ ” (entre 3,25% y 12,13%) y cinco cultivares comerciales de *tbr*. Se obtuvieron pistilos polinizados de dichos cruzamientos para la observación de la compatibilidad polen-pistilo. De 70 cruzamientos llevados a cabo, se obtuvieron semillas en tres, en dos de los cuales *chc* actuó como progenitor femenino. Entre los cruzamientos sin semilla, se observó tanto incompatibilidad a distintos niveles del pistilo como compatibilidad en el pistilo. Si bien en la población *chc* estudiada existen genotipos que pueden ser usados para introgresar genes en *tbr*, queda por estudiar la viabilidad de las semillas obtenidas así como las barreras a la hibridación presentes entre dichas poblaciones.

## GV 7

### REGIONES GENÓMICAS ASOCIADAS A VIDA POSCOSECHA DEL FRUTO EN UNA F<sub>2</sub> PROVENIENTE DEL CRUZAMIENTO ENTRE LÍNEAS CASI ISOGÉNICAS DE TOMATE

Brulé F.F.S.<sup>1</sup>, V. Cambiaso<sup>1,2</sup>, G.R. Rodríguez<sup>1,2</sup>, J.H. Pereira Da Costa<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR) - CONICET, Campo Experimental Villarino, Zavalla, Santa Fe, Argentina; <sup>2</sup>Cátedra de Genética, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Zavalla, Santa Fe, Argentina. E-mail: brule@iicar-conicet.gob.ar

Se cuenta con líneas casi isogénicas (NILs) que portan introgresiones de la accesión silvestre LA0722 (P) de *Solanum pimpinellifolium* en el contexto genético del cultivar Caimanta (C) de *S. lycopersicum*. El objetivo fue identificar regiones genómicas asociadas a la vida poscosecha (VP) del fruto a partir del cruzamiento entre dos NILs de tomate con alta VP. Se evaluó una población F<sub>2</sub> de 90 plantas derivada del cruzamiento entre las NILs N034 y N327. Se usaron como testigos 10 plantas de cada NIL y su F<sub>1</sub>. Se midió la VP en seis frutos por planta (N=720) y se genotipificó con dos marcadores moleculares de tipo InDel en los cromosomas 8 (IND8-0357 e IND8-4649) y 9 (IND9-6419 e IND9-6466). Se compararon los valores medios por Kruskal Wallis entre progenitores. La heredabilidad en sentido amplio (H<sup>2</sup>) se estimó por el método de ANOVA. Se probó segregación mendeliana para cada marcador por  $\chi^2$  y la asociación entre VP e InDels por prueba de Wilcoxon. No se encontraron diferencias significativas entre NILs pero sí entre NILs y su F<sub>1</sub> ( $p < 0,01$ ). Entre plantas F<sub>2</sub> se encontraron diferencias significativas ( $p < 0,01$ ), siendo H<sup>2</sup> para VP de 0,58. Todos los InDels ajustaron a una segregación 1:2:1 ( $\chi^2$  cal. < 5,99). Se detectó asociación entre el IND8-4649 y VP ( $p < 0,05$ ) con las plantas heterocigotas mostrando mayor VP (20,2 ± 2,91 días) que se diferenciaron significativamente sólo de las homocigotas como C (10,68 ± 1,55 días). La región del cromosoma 8 marcada por el IND8-4649 (introgresada en N327), mostró asociación y prolongó la VP en condición heterocigota respecto al homocigota como C.

## GV 8

### IDENTIFICACIÓN DE RETROELEMENTOS TIPO LTR *IN SILICO* Y SU DISTRIBUCIÓN CROMOSÓMICA EN *Solanum lycopersicum* L.

Yañez Santos A. Centro de Investigaciones de la Geósfera y Biósfera (CIGEBIO), CONICET-UNSJ, San Juan, Argentina. E-mail: anahimyaniez@gmail.com

El tomate (*Solanum lycopersicum* L.) es una hortaliza de gran valor económico, perteneciente a la familia de las Solanáceas. Esta planta cuenta con numerosos cultivares comerciales y silvestres. El tomate tiene un número cromosómico de  $2n=24$  y un tamaño genómico de 0,95 Gb. Una parte del genoma está compuesto por retroelementos del orden LTR (Long Terminal Repeats), los cuales tienen potencial como marcadores moleculares para distinguir variedades. En nuestro estudio, realizamos una anotación de retroelementos LTR en todo el genoma del tomate utilizando criterios estructurales, funcionales y de tiempo de inserción para identificar retroelementos potencialmente activos (completos e intactos). Destacamos las familias GypsySL\_01 (clado *Del*) y CopiaSL\_37 (clado *TAR*). Con el objetivo de comparar la distribución y la abundancia relativa de estas familias en *tomate*, diseñamos cebadores específicos para la región codificante de estos retroelementos y los utilizamos como sondas de Hibridación *in situ* Fluorescente (*FISH*). Nuestros resultados sugieren que existe una distribución diferencial de dichos retroelementos en el ADN cromosómico entre los cultivares evaluados. El patrón de hibridación se utilizó para comparar los cariotipos en cultivares comerciales (*Heinz*, *Rio grande*, *Caroca*) y accesiones criollas (560 y 3832). Esta información es relevante para caracterizar la diversidad genética presente en el genoma de tomate, ofreciendo un recurso valioso para la genómica comparativa, el etiquetado de transposones y el diseño de marcadores moleculares específicos de cultivares en tomate.

## GV 9

## RESPUESTA DIFERENCIAL DE ACCESIONES SILVESTRES Y CULTIVADAS DE TOMATE (*Solanum spp.*) AL GERMINAR EN SOLUCIONES DE DIFERENTE CONCENTRACIÓN SALINA

Cambiaso V.<sup>1,2</sup>, J.I. Ingaramo<sup>2</sup>, J.H. Pereira Da Costa<sup>1,2</sup>, G.R. Rodríguez<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR – CONICET–UNR), Zavalla, Santa Fe, Argentina; <sup>2</sup>Cátedra de Genética, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Zavalla, Santa Fe, Argentina. E-mail: cambiaso@iicar-conicet.gob.ar

En tomate (*Solanum spp.*) la germinación y las etapas iniciales son las más sensibles a la alta concentración salina. El objetivo fue evaluar en una colección de 15 genotipos cultivados (GC) y siete silvestres (GS) de tomate la respuesta a soluciones con diferentes concentraciones de sales durante la germinación. Se evaluó el porcentaje de germinación (PG) y el peso fresco (PF) de las plántulas a los 15 días de la siembra en seis tratamientos con diferente concentración salina (TS): T0 agua destilada (0,02 ms/cm); T1 agua de ósmosis (0,08 ms/cm); T2 agua freática (1,88 ms/cm); T3 solución 50 mM de NaCl (4,48 ms/cm); T4 solución 100 mM de NaCl (7,55 ms/cm) y T5 solución 150 mM de NaCl (10,19 ms/cm). En cámaras de crecimiento se sembraron seis repeticiones por genotipo compuestas por 10 semillas envueltas en toallas de papel humedecidas con 2 ml de solución. Se comparó por la prueba de Kruskal–Wallis ( $p < 0,05$ ) el PG y PF entre GC y GS y para cada genotipo respecto de su control T0. El diseño fue completamente al azar con arreglo factorial, considerando como factores independientes a genotipos y TS. Los GC presentaron mayor PG y PF que los GS para T0, T1 y T2 mientras que para T3, T4 y T5 no hubo diferencias. La comparación por genotipo respecto de T0 permitió agrupar tanto a GC como a GS en tres categorías de tolerancia a salinidad durante la germinación en baja, media y alta según si su PG se vio afectado a partir de T3, T4 o T5 respectivamente. Para PF no hubo diferencias. Existe variabilidad entre los genotipos de la colección para PG en soluciones con diferente concentración de sales.

## GV 10

## IDENTIFICACIÓN DE REGIONES GENÓMICAS ASOCIADAS A MORFOLOGÍA DE FRUTO POR ANÁLISIS DE GRUPOS SEGREGANTES EN UN CRUZAMIENTO INTRAESPECÍFICO DE TOMATE

Godoy F.N.I., D.V. Vazquez<sup>1,2</sup>, V. Cambiaso<sup>1,2</sup>, J.H. Pereira Da Costa<sup>1,2</sup>, G.R. Rodríguez<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR – CONICET–UNR), Zavalla, Santa Fe, Argentina; <sup>2</sup>Cátedra de Genética, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Zavalla, Santa Fe, Argentina. E-mail: godoy@iicar-conicet.gob.ar

En tomate (*Solanum lycopersicum* L.) los genes *SUN*, *OVATE*, *SOV1* y *FS8.1* controlan la forma del fruto en el plano próximo–distal. En un cruzamiento interespecífico entre el cultivar Rio Grande y una accesión silvestre se comprobó que el carácter índice de forma de fruto (IF= altura/diámetro) es mayormente controlado por *FS8.1* y una región ubicada en la base del cromosoma (cr) 2. En este trabajo se buscó validar estos *QTLs* determinantes de IF e identificar nuevas regiones asociadas al carácter mediante la metodología de *QTL-seq*. Se evaluaron 200 plantas  $F_2$  derivadas del cruzamiento entre dos cultivares que portan alelos iguales en los genes de forma conocidos, excepto en *FS8.1*: Rio Grande (*fs8.1*–/–) y LYC1907 (*fs8.1*+/+). Se analizó molecularmente *FS8.1* en la población. Se crearon tres grupos de 15 plantas homocigotas para *FS8.1*: dos grupos *fs8.1*+/, con IF bajo y alto respectivamente, y un grupo *fs8.1*–/– con IF alto. Se comparó por prueba de *t* el IF medio entre grupos. Se secuenciaron sus genomas completos y se alinearon al genoma de referencia (SL4.0). Se detectaron polimorfismos y por *QTL-seq* se buscaron regiones genómicas asociadas a IF. La población  $F_2$  presentó segregación molecular para *FS8.1*. Los grupos se diferenciaron significativamente por su IF. Entre los 801.363 *SNPs* detectados, se encontraron asociaciones a IF en el cr 8 (en una región cerca de *FS8.1*), en el cr 2 (en regiones distales a la esperada) y también en los cr 3, 7 y 9. Se pudo validar el gen *FS8.1* pero no la región del cr 2. Además, se encontraron nuevas regiones en otros cromosomas que se asociaron a IF.

## GV 11

### HERENCIA PARA VIDA POSCOSECHA Y PESO DEL FRUTO EN F<sub>2</sub> Y RETROCRUZAS RECÍPROCAS DE UN CRUZAMIENTO INTERESPECÍFICO DE TOMATE

Perez Marder H.E.<sup>1</sup>, J.H. Pereira Da Costa<sup>1,2</sup>, G.R. Rodríguez<sup>1,2</sup>, V. Cambiaso<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Investigación en Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR-CONICET-UNR). <sup>2</sup>Cátedra de Genética. Facultad de Ciencias Agrarias. Universidad Nacional de Rosario. Campo Experimental Villarino, Zavalla, Santa Fe, Argentina. E-mail: perezmarder@iicar-conicet.gob.ar

La evaluación simultánea de poblaciones básicas resultantes de un cruzamiento recíproco logra discernir los determinantes genéticos para caracteres de fruto en tomate. El objetivo fue caracterizar poblaciones recíprocas para caracteres de calidad de fruto. Se analizó la herencia para la vida poscosecha (SL) y el peso (FW) caracterizando a Caimanta (C) de *Solanum lycopersicum*, la accesión LA0722 (P) de *S. pimpinellifolium*, la F<sub>1</sub> CxP, la F<sub>1</sub> PxP, ambas F<sub>2</sub> y las cuatro retrocruzadas (BC). Se evaluaron seis frutos por planta en 15 plantas de cada genotipo uniforme, 75 de cada BC y 150 de cada F<sub>2</sub>. Se verificó la normalidad en la distribución de SL y FW y se compararon por ANOVA los genotipos uniformes y las poblaciones segregantes. Se estimó la acción génica y la presencia de efectos recíprocos (ER) por comparación de medias. El cálculo de las heredabilidades (H<sup>2</sup>, h<sup>2</sup>) se realizó con la variancia de los genotipos uniformes, de las F<sub>2</sub> y BC agrupadas por tipo de citoplasma (C o P). Los genotipos uniformes y las poblaciones segregantes mostraron diferencias significativas ( $p < 0,05$ ) para SL y FW. Hubo sobredominancia para SL y dominancia parcial hacia P para FW. Se detectó ER para ambos caracteres entre las BC hacia C y para SL entre las BC hacia P. La H<sup>2</sup> fue 0,76 para FW y 0,77 para SL para ambos citoplasmas y la h<sup>2</sup> fue 0,55 para FW y 0,62 para SL en las poblaciones con citoplasma C y de 0,60 para FW y 0,67 para SL en las poblaciones con citoplasma P. Se concluye que se logró caracterizar poblaciones recíprocas para caracteres de calidad de fruto en tomate.

## GV 12

### GENOTIPIFICACIÓN DE GERMOPLASMA DE *Stevia rebaudiana* Bertoni DEL BANCO ACTIVO DE LA E.E.A. FAMAILLÁ, INTA, TUCUMÁN

Budeguer C.J.<sup>1</sup>, E.L. Camadro<sup>2</sup>, L.E. Erazzú<sup>3</sup>, P. Cosson<sup>4</sup>, V. Schurdi-Ilevraud<sup>4</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Agronomía, Zootecnia y Veterinaria, UNT, Tucumán, Argentina; <sup>2</sup>Unidad Integrada E.E.A. "Domingo Pasquale" INTA-Facultad de Cs. Agrarias-UNMDP, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>E.E.A. Famaillá, INTA, Tucumán, Argentina; <sup>4</sup>UMR Biologie du Fruit et Pathologie, INRA Université de Bordeaux, Villenave d'Ornon, France. E-mail: carlos.budeguer@faz.unt.edu.ar

El estudio de la diversidad genética de un banco de germoplasma es fundamental para su conservación y uso. *Stevia rebaudiana* Bert. es una especie de valor agroindustrial por poseer esteviolglucósidos. El objetivo de este trabajo fue estudiar la diversidad genética de los genotipos del banco activo de la E.E.A. Famaillá, INTA. Utilizando 18 EST-SSRs, se genotipificaron 73 plantas introducidas en 2013 y 2021 de cuatro provincias argentinas: Tucumán, Jujuy, Misiones y Formosa. Se calcularon índices de diversidad y distancia genética de Nei, AMOVA, ACooP y de agrupamiento *Neighbor-Joining*. Todos los marcadores EST-SSRs utilizados fueron altamente polimórficos y robustos para evaluar la diversidad genética de los individuos analizados, revelando una alta diversidad genética. El número de loci por SSR varió entre 6 y 18; el marcador *stvia004* amplificó 18 bandas, seguido de *stvia0024* y *stvia048* (16 bandas). El PIC varió de 0,13 para el marcador *stvia004* a 0,28 para *stvia099*, siendo éste el más informativo de los 18 marcadores utilizados. Respecto a los valores de diversidad genética, Formosa presentó el menor (0,472), mientras que el resto de las introducciones varió entre 0,652 y 0,772. Las introducciones de Tucumán, Jujuy y Misiones se agruparon entremezcladas entre sí, mientras que Formosa se separó del grupo anterior; sin embargo, no pudieron diferenciarse las plantas de dicha introducción en base a estos marcadores. Se propone probar nuevos marcadores moleculares del tipo SSR, como también realizar nuevas colecciones para aumentar la diversidad genética del banco activo.



## GV 13

## ANÁLISIS PRELIMINAR DE LA VARIABILIDAD GENÉTICA EN POBLACIONES DE *Achyrocline satureioides* (Lam.) Dc. (ASTERACEAE) USANDO MARCADORES ISSR

Díaz Lusarreta S.M.<sup>1</sup>, A. López Méndez<sup>1,2</sup>, G.A. Leofanti<sup>1</sup>, M.G. Bonasora<sup>3</sup>, M.L. Echeverría<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Cs. Agrarias UNMDP, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>CONICET CCT, Mar del Plata, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Cátedra de Botánica Sistemática, Facultad de Agronomía UBA (FAUBA), CABA, Argentina. E-mail: mlecheverria@mdp.edu.ar

*Achyrocline satureioides* (Lam.) DC., “marcela”, es una Asteraceae nativa de Sudamérica que presenta valor medicinal y alimenticio. En Argentina se extraen plantas de la naturaleza, por lo que es necesario promover su cultivo. Para esto, es importante detectar y analizar la variabilidad en las poblaciones naturales. El objetivo fue realizar una caracterización molecular en poblaciones naturales de esta especie empleando marcadores ISSR (*inter simple sequence repeat*). Se analizaron 32 loci en 48 individuos pertenecientes a tres poblaciones de la provincia de Buenos Aires, Playa Escondida (PE), Mar Chiquita (MCH) y Paititi (P), y una de San Luis (SL). Se extrajo ADN y se amplificaron fragmentos con dos marcadores ISSRs que fueron visualizados en geles de agarosa al 2%. Los resultados mostraron similitud entre las poblaciones, siendo PE y SL las más similares. La población con el mayor número de alelos privados y el mayor porcentaje de loci polimórficos (75%) fue MCH. El AMOVA indicó un 68% de variación intrapoblacional. Los valores de  $F_{ST}$  fueron bajos (0,24 - 0,42), indicando que las poblaciones presentan alto flujo génico. En análisis de coordenadas principales se identificaron cuatro grupos, cada uno correspondiente a una población, aunque también se observaron solapamientos entre estos. Los resultados preliminares indicarían que existe una alta variación intrapoblacional, lo que es esperable al tratarse de una especie alógama, no observándose diferencias entre las poblaciones de Buenos Aires y la población de SL. Se continuará el estudio incluyendo más poblaciones e ISSRs.

## GV 14

## CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DE GENOTIPOS DE *Olea europaea* L. CON COMPORTAMIENTO PROMISORIO FRENTE A *Verticillium dahliae* Y *Xylella fastidiosa*

Bustos Moyano M.<sup>1</sup>, M.L. Otero<sup>2</sup>, V. Gonzalez<sup>3</sup>, P. Tolocka<sup>4</sup>, R. Haelterman<sup>4</sup>, B. Costero<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Ciencias Químicas, Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>EEA-INTA IPAVE-CIAP, Córdoba, Argentina; <sup>3</sup>Facultad de Ciencias Agropecuarias, Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, Argentina; <sup>4</sup>Unidad Ejecutora INTA-CONICET (UFyMA), Córdoba, Argentina. E-mail: bcostero@agro.unc.edu.ar

El cultivo de olivo es afectado por patógenos vasculares sistémicos como *Verticillium dahliae* y *Xylella fastidiosa*. En Argentina, *X. fastidiosa* fue detectada a fines de 2013 en olivares tradicionales en las provincias del NOA. Estos microorganismos revisten importancia dado las pérdidas económicas que producen al sector productivo. El cultivar Arauco, de doble propósito y única variedad argentina inscrita es muy susceptible a ambos patógenos. Para dar solución a una amenaza de pérdidas de plantaciones aún no afectadas se plantearon los objetivos: caracterizar cuatro plantas de olivo provenientes de la Rioja, conocidas bajo el nombre vulgar de Manzanilla criolla y determinar la similitud genética mediante microsatélites con diez plantas referentes del complejo Manzanilla, cultivar con amplia denominación varietal. Estas plantas proceden de la colección de olivos de la EEA-INTA Junín, Mendoza y el ADN del cv. Manzanilla común del Banco Mundial de Germoplasma de Olivo. El análisis se realizó con ADN total de hojas empleando cinco SSR polimórficos cuyo valor de PIC varió de 0,84 a 0,90. Con los datos obtenidos se calculó la distancia genética entre los genotipos de La Rioja y las variedades referentes y se realizó un análisis de coordenadas principales y de conglomerados. Los resultados mostraron que los genotipos están estrechamente relacionados entre sí y con las variedades Manzanilla Israelí y Manzanilla aceitera. Estos resultados contribuyen a la identificación del material comercial con comportamiento promisorio frente a los microorganismos mencionados.

## GV 15

### REGENERACIÓN Y ELONGACIÓN DE TALLOS *IN VITRO* A PARTIR DE UN GENOTIPO DE *Lotus tenuis* CULTIVADO EN TRES AMBIENTES

Gutiérrez F.G.<sup>1</sup>, D. López Miró<sup>2</sup>, M.L. Roldán<sup>2</sup>, M.A. Affinito<sup>1</sup>, A.H. Díaz Paleo<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Universidad Nacional del Noroeste de la provincia de Buenos Aires (UNNOBA), Pergamino, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>EAA INTA Pergamino, Pergamino, Buenos Aires, Argentina. E-mail: florencia\_gutierrez\_@hotmail.com

*Lotus tenuis* Waldst. & Kit ex Willd. es una leguminosa forrajera de importancia en la Pampa deprimida. La técnica de transformación genética en plantas requiere tener una eficiente regeneración *in vitro*, la cual puede depender de factores relacionados con el genotipo y el ambiente. El objetivo de este trabajo fue comparar la capacidad de regeneración y elongación de tallos *in vitro* a partir de folíolos de un genotipo de *L. tenuis* cultivado en tres ambientes: invernáculo, sala de crecimiento e *in vitro*. Se registró semanalmente el porcentaje de regeneración de los folíolos en medio MS 1X suplementado con hormonas hasta los 70 días de ensayo y se midió su área regenerada (cm<sup>2</sup>) a los 32 días. Se realizó ANOVA de dos vías (lugar y tiempo) para la regeneración y de una vía para el área y se compararon las medias mediante la prueba DGC. Los folíolos provenientes de plantas *in vitro* presentaron mayor regeneración hasta los 56 días y mayor área regenerada ( $p < 0,05$ ). Posteriormente, se registró el número de tallos/explante y la altura promedio de los mismos (mm). Se realizó la prueba de Kruskal Wallis a los 64 días de iniciado el ensayo y a los 60 días del traspaso del tejido morfogénico a medio MS 0,5X para elongación de los tallos. A los 64 días, los explantes provenientes de plantas *in vitro* presentaron mayor número y altura de tallos, mientras que a los 60 días en MS no existieron diferencias significativas ( $p < 0,05$ ). En conclusión, los explantes obtenidos a partir de plantas *in vitro* regeneraron en menor tiempo, lo cual incidió en el número y altura de tallos.

## GV 16

### ESTUDIO DE UN PROMOTOR DE METALOTIONEÍNA EN PLANTAS TRANSGÉNICAS DE *Lotus tenuis* EN RESPUESTA A ESTRESSES ABIÓTICOS

Alvarez M.Y., C.A. Sanchez, F.D. Espasandin, P.A. Sansberro. Laboratorio de Biotecnología Aplicada y Genómica Funcional, IBONE, CONICET, Corrientes, Argentina. E-mail: alvarezmayra991@gmail.com

La yerba mate (*Ilex paraguariensis*) es un cultivo importante en la región NE del país debido a que su parte aérea es empleada en la elaboración de infusiones. Las altas temperaturas, ausencia de lluvias y exceso de metales pesados en el suelo reducen el agua disponible, ocasionando estrés y disminución de la producción. En general, las plantas responden al estrés mediante mecanismos fisiológicos, relacionados a cambios en la expresión génica. En este contexto, proteínas que confieren tolerancia a estrés, como las metalotioneínas (MTs), aumentan su expresión en yerba durante un episodio de estrés. El gen codificante de las MTs es dirigido por un promotor inducible por diversos tipos de estreses abióticos. Con el objeto de evaluar la expresión espacio-temporal de este promotor (pMTs) de yerba, se transformaron plantas de *Lotus tenuis* con la construcción pMTs:GUS (GUS: gen reportero de la  $\beta$ -glucuronidasa). Como resultado del ensayo con 50 explantes iniciales se obtuvo un 80% de regeneración/selección, con  $3 \pm 1$  yemas/explante, obteniéndose 50 líneas transgénicas. Luego, se realizó el ensayo histoquímico del gen GUS de tres líneas (n=3), sometidas a estrés hídrico, salino, frío y metales pesados con el fin de determinar la expresión del gen reportero dirigido por el pMTs. Se determinó que el promotor es inducible y es capaz de dirigir la expresión del gen GUS en parte aérea de plantas sujetas a las condiciones de estrés impuestas, como ser sequía, salinidad, frío y presencia de hierro, no detectándose expresión en raíz, ni con la presencia de otros metales como ser Co, Cu, Mn o Zn.

## GV 17

## OBTENCIÓN DE PROGENIE DE *Paspalum notatum* VAR. *Saurae* Parodi POR EFECTO MENTOR

Rosas Rios M.P.<sup>1</sup>, A.V. Reutemann<sup>2</sup>, A.I. Honfi<sup>1</sup>, A.C. Gianini Aquino<sup>1</sup>, J.R. Daviña<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal, Instituto de Biología Subtropical, CONICET-UNaM, nodo Posadas, FCEQyN, UNaM, Posadas, Misiones, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Botánica del Nordeste, CONICET-UNNE, Corrientes, Argentina. E-mail: mp.rosasrios@gmail.com

*Paspalum notatum* Flüggé es una especie multiploide con citotipos diploides sexuales alógamos por autoesterilidad que muestran características morfológicas distintivas por lo que se los identifica como la variedad botánica *P. notatum* var. *saurae* Parodi ( $2n=2x=20$ ). El objetivo fue analizar morfológica y cromosómicamente la progenie obtenida a partir de tres cruzamientos interespecíficos en donde se utilizó al citotipo diploide de *P. notatum* como parental materno. Como donantes de polen se utilizaron a *P. conduplicatum* ( $2n=60$ ), a *P. denticulatum* ( $2n=20$ ), y a *P. bertonii* ( $2n=20$ ). Los recuentos cromosómicos fueron realizados a partir de raicillas en crecimiento pretratadas con solución saturada de 1-bromonaftaleno y utilizando tinción convencional de Feulgen. El nivel de ploidía de individuos pertenecientes a una misma progenie fue determinado mediante la estimación del contenido relativo de ADN por citometría de flujo con un estándar interno cuyo número cromosómico era conocido. Se analizaron también rasgos morfológicos característicos de las especies parentales para determinar el origen de las progenies. Todos los individuos resultantes de los cruzamientos interespecíficos hetero- y homoploides resultaron diploides ( $2n=2x=20$ ). Las progenies presentaron únicamente caracteres morfológicos maternos. Estos resultados sugieren que el citotipo diploide autoestéril de *P. notatum* puede autofecundarse en presencia de polen heteroespecífico a causa del efecto mentor.



# GEDU

## GENÉTICA Y EDUCACIÓN

## GENETICS AND EDUCATION



**GEDU 1****A 70 AÑOS DEL DESCUBRIMIENTO DE LA DOBLE HÉLICE: ANÁLISIS HISTÓRICO Y EVALUACIÓN EPISTEMOLÓGICA**

Martino L. Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, Argentina. E-mail: [luciamartino@mi.unc.edu.ar](mailto:luciamartino@mi.unc.edu.ar)

El descubrimiento de la estructura del ADN en 1953 ha sido un episodio que ha impactado notablemente en biología y ciencias afines. Desde un enfoque histórico y epistemológico se analiza este suceso. El objetivo ha sido identificar qué hipótesis, qué datos, qué instrumentos se utilizaron y cuáles factores socioculturales intervinieron. Este análisis se realiza a partir de fuentes bibliográficas de carácter personal y público, tales como artículos, libros y autobiografías científicas, fotografías, etc., y de fuentes de carácter confidencial: diarios de laboratorio y cartas personales. Se ha realizado una lectura, reflexión y comparación de dichas fuentes desde un abordaje filosófico-epistemológico. Se concluye que este descubrimiento fue resultado de múltiples factores, entre ellos: 1) instrumentos utilizados: aparatos de difracción de rayos X, piezas de metal y cartón para la construcción de modelos físicos, herramientas para la manutención de aparatos; 2) datos recabados: tanto de las características de la molécula como de ideas para construir, modificar, manipular e interpretar instrumentos; 3) hipótesis sobre las posibilidades de configuración del ADN y; 4) factores socioculturales: ubicación de los centros de investigación, contexto posterior a Segunda Guerra Mundial, entre otros. Se considera que estos factores permitieron que se conociera la estructura química del ADN en febrero de 1953 y se sostiene que estos deben ser transmitidos en la enseñanza de la biología en la medida que permiten comprender la complejidad de variables que intervienen en la práctica científica.

**GEDU 2****NUEVAS ESTRATEGIAS DIDÁCTICAS PARA POTENCIAR EL APRENDIZAJE AUTÓNOMO DE LOS ESTUDIANTES DURANTE EL PROCESO DE ENSEÑANZA-APRENDIZAJE DE GENÉTICA**

Simone I., A. Príncipe, M.I. Ortiz. Universidad Nacional de Río Cuarto (UNRC), Río cuarto, Córdoba, Argentina. E-mail: [ivisimone@gmail.com](mailto:ivisimone@gmail.com)

La didáctica de la Genética, a través de la resolución de problemas, requiere de un alto nivel de abstracción y de competencias tales como formulación de hipótesis, búsqueda y análisis de información e interpretación de resultados. El proceso de enseñanza-aprendizaje de la Genética representa un doble desafío: para los estudiantes involucra poner en práctica habilidades de pensamiento de orden superior y para los docentes implica contar con las herramientas didácticas adecuadas para aproximar los contenidos a quienes los enfrentan por primera vez. A través de un Proyecto PIIMEG implementamos acciones concretas de adecuación didáctica con el propósito de favorecer en nuestros estudiantes un rol autónomo en las distintas instancias de aprendizaje. Las estrategias utilizadas fueron: la elaboración de hojas de ruta, actividades de metacognición y la autoevaluación de los estudiantes. Se empleó un modelo mixto de investigación con métodos cualitativos y cuantitativos de recolección de datos y evaluación. A partir de la valoración de los resultados concluimos que las acciones implementadas tuvieron un impacto positivo en la construcción de conocimientos y en la adquisición de nuevas competencias en los estudiantes, ya que les permitieron detectar sus fortalezas y debilidades y apropiarse de manera consciente de los conceptos de Genética, en la práctica. Las estrategias implementadas facilitaron una finalización exitosa del proceso de aprendizaje lo cual se vio reflejado en un aumento de 14% de estudiantes regulares y en una disminución del 50% de estudiantes libres por abandono.

### GEDU 3

## PRÁCTICA EXPERIMENTAL EN LA FORMACIÓN UNIVERSITARIA: INNOVACIÓN EN EL CURSO DE GENÉTICA DE LA FACULTAD DE CIENCIAS AGRARIAS Y FORESTALES

Tacaliti M.S., É. Tocho, L. Saldúa, F. Bongiorno, A. Lodeiro. Genética, Facultad de Cs. Agrarias y Forestales, Universidad Nacional de La Plata (UNLP), Buenos Aires, Argentina. E-mail: maria.tacaliti@agro.unlp.edu.ar

Uno de los conceptos de Genética que resulta más complejo para los estudiantes del grado universitario es la asociación de un marcador molecular a un gen de interés. Con el objetivo de profundizar en su comprensión, los docentes de Genética de la Facultad de Ciencias Agrarias y Forestales de la Universidad Nacional de La Plata incorporamos, por primera vez en el curso de grado, una actividad de laboratorio que consistió en realizar la extracción de ADN a partir de un tejido vegetal, seguida de la amplificación de un microsatélite específico mediante la reacción en cadena de la polimerasa, la corrida electroforética y el análisis de la asociación de dicho marcador molecular a un gen de interés. Luego de repasar normas de seguridad, todos los estudiantes pudieron manipular reactivos e instrumental como pipetas, tips, tubos, entre otros. A través de una encuesta realizada a sesenta estudiantes para relevar opiniones respecto de la experiencia, la mayoría manifestó que ésta les ayudó a comprender los conceptos teóricos enseñados. Además, unos diez estudiantes mostraron interés en sumarse a las actividades de la cátedra en el corto plazo. Esta innovación incorpora al laboratorio de Genética como espacio de enseñanza y aprendizaje que potencia la capacidad de pensar, construir y aprender haciendo. La inclusión de actividades experimentales a las ya instituidas prácticas de resolución de problemas con lápiz y papel contribuye a la formación de profesionales Ingenieros Agrónomos y Forestales, quienes deberán ser capaces de encontrar respuestas creativas a los desafíos productivos del propio campo disciplinar.

### GEDU 4

## CONOCIMIENTO POBRE Y CONOCIMIENTO FUNCIONAL EN EL APRENDIZAJE DE GENÉTICA MENDELIANA

Fernández R.<sup>1</sup>, M.C. Carlin<sup>1</sup>, B.M. Romera<sup>1</sup>, R.J. Di Masso<sup>1</sup>, Z.E. Canet<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Cátedra de Genética de la Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de Rosario (UNR), Santa Fe, Argentina; <sup>2</sup>EEA INTA Pergamino, Buenos Aires, Argentina. E-mail: ramirofernandez@fcv.unr.edu.ar

El aprendizaje supone acceder a datos, contextualizarlos para transformarlos en información y poner esa información en juego con la propia subjetividad. El conocimiento frágil perjudica el rendimiento académico por lo que, para evaluarlo se diseñó un problema de mendelismo con dos partes. La primera permite, a partir de datos de una  $F_1$ , hipotetizar un caso de herencia monohíbrida autosómica dominante y predecir las proporciones esperadas en la  $F_2$ . La segunda, muestra las frecuencias fenotípicas observadas en esa  $F_2$  con tres categorías en vez de las dos esperadas, y solicita adaptar la propuesta original a la nueva evidencia. De 46 estudiantes tres resolvieron correctamente las dos etapas, seis respondieron ambas incorrectamente, 19 resolvieron correctamente la primera reproduciendo el esquema clásico del cruzamiento monohíbrido expuesto en la teoría y ensayado en las clases prácticas pero no fueron capaces de modificar su respuesta ante la nueva evidencia y 18 respondieron memorísticamente indicando, las proporciones esperadas en la  $F_2$  de un cruzamiento monohíbrido sin especificar el modelo inicial o bien, identificando como un caso de epistasis simple las proporciones observadas en la segunda etapa pero sin poder modificar el modelo inicial de un planteo monohíbrido a uno dihíbrido ante la aparición de un mayor número de clases fenotípicas. Los resultados confirman la existencia de conocimiento frágil, ritual e inerte y refuerzan la necesidad de diseñar actividades que promuevan un conocimiento funcional que permita su utilización al ser evocado ante situaciones novedosas.



**GEDU 5****METODOLÓGICA PARA LA ENSEÑANZA-APRENDIZAJE DE LAS LEYES DE MENDEL**

Castillo E.A., M.F. Grossi Vanacore, J. Villafañe, H. Di Santo, L. Aguirre, A. Ferreira, V. González, F. Orozco, S. Vargas, E.M. Grassi. Genética, Facultad de Agronomía y Veterinaria, Universidad Nacional de Río Cuarto, Río Cuarto, Córdoba, Argentina. E-mail: ecastillo@ayv.unrc.edu.ar

Las leyes mendelianas de la Herencia son fundamentales para el desarrollo de la asignatura Genética en Agronomía, Facultad de Agronomía y Veterinaria, Universidad Nacional de Río Cuarto. El objetivo fue analizar una estrategia de apoyo y acompañamiento en la comprensión de las leyes. Durante 2023 las clases se organizaron en tres comisiones de teórico-prácticos de 30 estudiantes cada una. La estrategia de enseñanza-aprendizaje consistió en: material de apoyo a la lectura/análisis de la publicación de Mendel, una página web con material suplementario y un seminario presencial que reunió a toda la cohorte 2023. Para analizar el impacto de la metodología se utilizaron actividades integradoras individuales (307) y evaluaciones parciales (89) como variable respuesta. La percepción de los estudiantes se estudió con encuestas (37). Los valores medios de las notas de las actividades integradoras fueron 7,72 (RV: 1-10) y del parcial 6,24 (RV: 1,9-9,2), los que reflejan una buena comprensión e integración de los contenidos. De la lectura/análisis de la publicación, lo que más costó, según los estudiantes, fue asociar la confirmación de la hipótesis con los resultados de los experimentos. La encuesta sobre la página web arrojó que las explicaciones de los experimentos (45%) y la autoevaluación (32%) fueron las secciones más útiles. El alto porcentaje (94%) de estudiantes que asistieron al seminario opinó que la actividad les dejó una sensación buena (24%), muy buena (14%) o interesante (24%). Se concluye que la estrategia para el estudio de las leyes de la herencia resultó positiva.

**GEDU 6****IMPORTANCIA DEL MEJORAMIENTO GENÉTICO EN LA ENSEÑANZA DE LA GENÉTICA**

Almorza D.<sup>1</sup>, A. Prada<sup>2</sup>, J.C. Salerno<sup>3,4</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Ciencias del Trabajo, Universidad de Cádiz, España; <sup>2</sup>Facultad de Medicina, Universidad de Cádiz, España; <sup>3</sup>Facultad de Ciencias Agrarias y Veterinarias, Universidad del Salvador, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Facultad de Ciencias Agroalimentarias (ESIICA), Universidad de Morón, Buenos Aires, Argentina. E-mail: salernojc@hotmail.com

El objetivo del trabajo es poner en evidencia la importancia del mejoramiento genético en la producción agropecuaria. La ganancia genética del rendimiento, por ejemplo en maíz, se ha calculado en 1,73% anual, siendo el mejoramiento genético el responsable de casi el 50%. Esta ganancia no llegará al año 2050 a cubrir en la misma cantidad de superficie, sumado a los efectos de la sequía, que han disminuido significativamente el aumento de rendimiento. Una de las causas de esto, se atribuye a un cambio en este periodo de la adopción de siembras tardías en el cultivo del manejo del mejoramiento genético en maíz. La fenotipificación puede contribuir a la selección no siempre en condiciones óptimas de selección y cambiar el concepto del conocimiento de hacer selección solo en ambientes de máxima expresión y empezar a considerar otros aspectos en el comportamiento de los genotipos. Por lo tanto, se plantea la necesidad de sugerir a los programas de estudios de la genética, considerar al mejoramiento genético que sea considerada una nueva asignatura y así enfatizar en el conocimiento de los caracteres que se busca seleccionar en un programa de mejoramiento y que está siendo descuidada por los sectores que se dedican al mismo.

## GEDU 7

### SITUACIÓN ACTUAL DE LOS EGRESADOS DE LIC. EN GENÉTICA DE LA UNIVERSIDAD DE MORÓN

Lannutti L.<sup>1,2</sup>, G. Verón<sup>1</sup>, M. Auteri<sup>1,2,3</sup>, F. Pantuso<sup>2</sup>, F. Stella<sup>2,4</sup>.

<sup>1</sup>CONICET, Argentina; <sup>2</sup>Universidad de Morón, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>INTA, Argentina; <sup>4</sup>Hospital Posadas, Buenos Aires, Argentina. E-mail: llannutti@unimoron.edu.ar

En Argentina, la Lic. en Genética se ofrece en cuatro instituciones: dos públicas (Universidad Nacional de Misiones y Universidad Nacional del Noroeste de la Provincia de Bs. As.) y dos privadas (Instituto Universitario de Ciencias Biomédicas de Córdoba y Universidad de Morón -UM-). La UM es la única del AMBA que imparte esta carrera en la Zona Oeste (ZO). El objetivo de este trabajo fue evaluar el perfil de los egresados UM, utilizando bases de datos y encuestas. En el periodo 2000-2022, la UM ha graduado 202 estudiantes. El 80% provienen de Buenos Aires (70% de ZO) y CABA, y el 14% de Santa Fe. La duración promedio de la carrera fue de 6,5±2,3 años, siendo un 39% de los estudiantes quienes la completaron en 5-6 años, en coincidencia con los planes de estudio vigentes. Mediante un análisis de *clusters* basado en la duración de la carrera, se identificaron tres grupos de alumnos: “regulares” (5-7,5 años; 58%), “avanzados” (<5 años; 21%) y “no regulares” (>7,5 años; 21%). Entre las 186 tesis revisadas, se observó que 47% se realizaron en institutos de investigación, 41% en universidades y 7% en hospitales, siendo el INTA y la UBA los lugares más frecuentes. Los temas más estudiados fueron salud humana, vegetal, microorganismos y animales, en ese orden. En cuanto a la inserción laboral, se destaca que 84% de los egresados encuestados (n=55) se encuentra empleado en actividades relacionadas a la carrera. De estos, 42% trabaja en institutos de investigación, 18% en empresas privadas y 15% en docencia. Conocer la situación de nuestros egresados nos brinda información valiosa para plantear propuestas que puedan mejorar su formación en este campo tan relevante y dinámico.

## GEDU 8

### ELIJO CREER: INSERCIÓN EN EL MERCADO LABORAL DE LOS LICENCIADOS EN GENÉTICA DE LA UNIVERSIDAD NACIONAL DE MISIONES

López Hermann F.A.<sup>1</sup>, D.J. Sanabria<sup>1</sup>, M.E. Barrandeguy<sup>2,1</sup>, M.V. García<sup>2,1</sup>. <sup>1</sup> Cátedra de Genética de Poblaciones y Cuantitativa, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina; <sup>2</sup>Laboratorio de Genética de Poblaciones y del Paisaje, Instituto de Biología Subtropical – Nodo Posadas, Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Misiones, Argentina. E-mail: vgarcia@fceqyn.unam.edu.ar

La Licenciatura en Genética de la Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales de la Universidad Nacional de Misiones tiene una trayectoria de 48 años y cuenta con 977 graduados los cuales desarrollan su profesión en el ámbito público y/o privado de nuestro país y del exterior. El objetivo de este trabajo es analizar la inserción en el mercado laboral de los graduados de las cohortes 2011 a 2022. Para ello se consultó el padrón institucional correspondiente al período considerado y se realizó una búsqueda actualizada acerca de la situación laboral y residencia de cada graduado. La información fue clasificada en las siguientes categorías: Actividades específicas, Actividades no específicas, Actividades empresariales, Otras actividades y Desocupados. La categoría de Actividades específicas agrupó a las subcategorías: Diagnóstico y servicios, Investigación y Actividades académicas. Además, se consideró la formación de posgrado completa para las cohortes 2011 a 2016. En el período considerado se graduaron 369 estudiantes de los cuales el 82,4% reside en Argentina. De los graduados considerados el 77,2% desarrolla Actividades específicas, correspondiendo el 60,7% a investigación en el ámbito científico-académico. El 50,9% de los graduados de las cohortes 2011 a 2016 acredita formación de posgrado y el 56,4% se desempeña en actividades académicas. Así puede concluirse que, mayoritariamente, estos profesionales desarrollan su actividad en Argentina en el ámbito científico-académico coincidiendo con la formación en ciencia básica que caracteriza a la carrera.

# GMA

## GENÉTICA Y MEJORAMIENTO ANIMAL

## ANIMAL GENETICS AND BREEDING



## GMA 1

## ANÁLISIS GENÓMICO POBLACIONAL EN CABRAS CRIOLLAS ARGENTINAS MEDIANTE TÉCNICAS DE GENOTIPIFICADO MASIVO BASADAS EN POLIMORFISMOS DE NUCLEÓTIDO SIMPLE (SNP)

Ziegler T.E.<sup>1</sup>, J. Lozina<sup>2,3</sup>, A. Antonini<sup>4</sup>, S. Demyda Peyrás<sup>4,5</sup>.  
<sup>1</sup>Instituto de Genética Veterinaria "Ingeniero Fernando Noel Dulout", Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata, La Plata, Buenos Aires, Argentina;  
<sup>2</sup>Ministerio de Producción, Industria y Empleo de la Provincia del Chaco, Programa Caprino-ovino, Chaco, Argentina;  
<sup>3</sup>Cátedra de Farmacología y Toxicología. Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional del Nordeste, Corrientes, Argentina;  
<sup>4</sup>Departamento de Producción Animal, Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata, La Plata, Buenos Aires, Argentina;  
<sup>5</sup>Departamento de Genética, Universidad de Córdoba, España. E-mail: zieglertatiana@gmail.com

Las cabras son un importante recurso para el desarrollo comunitario a través de la producción pecuaria local, dada su adaptación local a condiciones productivas adversas. El presente trabajo pretendió brindar una primera aproximación a las diferencias genéticas en la población de cabras criollas argentinas utilizando datos genómicos basados en SNP-array. Se analizaron genotipos de 33 cabras criollas (CRA) provenientes de comunidades ubicadas en las provincias de Córdoba y Chaco, secuenciados mediante Illumina 55K Goat Bead-Chip (53.347 SNP). Estos genotipos fueron comparados con datos de cabras criollas del Perú (CRP, n=13) y México (CRX, n=14), así como con cabras lecheras (Payoya, PAY, n=20) y carniceras (Blanca Andaluza, BS, n=22) de España. Se realizaron análisis genómicos de diferenciación entre las poblaciones mediante componentes principales (ACP) e índice  $F_{ST}$ . Los resultados obtenidos demuestran una clara diferenciación entre las poblaciones españolas (PAY y BA) y las cabras criollas de Argentina y Perú ( $F_{ST} \approx 0,06$ ). Las CRX demostraron un patrón genómico intermedio con valores de  $F_{ST} \approx 0,3$ , siendo para cabras españolas como criollas de Sudamérica ( $F_{ST} \approx 0,025$ ). Finalmente, las CRP y CRX fueron las más similares entre los grupos estudiados. Esta diferenciación también se notó en el ACP, con valores  $CP_1 = 2,55\%$  y  $CP_2 = 5,57\%$ . Nuestros resultados ponen de manifiesto la existencia de un patrón genómico diferencial en poblaciones caprinas de la República Argentina.

## GMA 2

## ANÁLISIS DE LOS NIVELES DE CONSANGUINIDAD Y RELACIONES GENÓMICAS EN POBLACIONES DE BOVINOS CRIOLLOS

Marcuzzi O.<sup>1</sup>, F. Calcaterra<sup>1</sup>, A. Loza Vega<sup>1</sup>, F. Ortega Masagué<sup>2</sup>, E. Armstrong<sup>3</sup>, J.A. Pereira Rico<sup>4</sup>, P. Peral Garcia<sup>1</sup>, G. Giovambattista<sup>1</sup>.  
<sup>1</sup>Instituto de Genética Veterinaria "Ing. Fernando Noel Dulout" (IGEVEV), UNLP-CONICET, Facultad de Ciencias Veterinarias, UNLP, Buenos Aires, Argentina;  
<sup>2</sup>Instituto de Investigación Animal del Chaco Semiárido (IIACS-INTA), Tucumán, Argentina;  
<sup>3</sup>Unidad Genética y Mejora Animal, Facultad de Veterinaria, Universidad de la República, Uruguay;  
<sup>4</sup>Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Autónoma Gabriel René Moreno, Bolivia. E-mail: olimarcuzzi@gmail.com

Las poblaciones de bovinos criollos han sufrido durante las últimas décadas una drástica reducción poblacional debido a cruzamientos absorbentes o reemplazo con razas comerciales de origen europeo o índico. Es por esta razón que el objetivo del presente trabajo consistió en evaluar los niveles de consanguinidad y las relaciones de parentesco mediante el uso de información genómica en siete poblaciones de bovinos criollos de Argentina, Bolivia y Uruguay: Criollo Argentino (N=192), Criollo de Oruro (N=52), Criollos de Cochabamba (N=14), Criollo de La Paz (N=9), Criollo Saavedreño (N=39), Criollo Yacumeño (N=17) y Criollo Uruguayo (N=14). Los ADN se genotipificaron mediante los *microarrays* Bos 1 y ArBos 1. La consanguinidad se calculó mediante los índices  $F_{ROH}$ ,  $F_{IS}$  e IBC (Fhat1 y Fhat3) implementados en el *software* PLINK 1.9, y las relaciones de parentesco a través del comando *make-king-table* incluido en la versión 2.0 de dicho programa. En ambos casos se utilizó la información de los SNPs comunes entre los *microarrays* empleados (48.360 SNPs). Las estimaciones de los valores medios de los coeficientes de consanguinidad para cada población variaron:  $F_{ROH}$  entre 0,0023 y 0,0048,  $F_{IS}$  entre 0,073 y 0,203, Fhat1 entre 0,011 y 0,710 y Fhat3 entre 0,032 y 0,446. Las estimaciones de parentesco mostraron un valor medio de entre -0,068 y 0,05. Los resultados obtenidos fueron similares a lo observado en otras razas taurinas y cebuinas, evidenciando que, a pesar de la reducción y estructuración poblacional, las poblaciones criollas no presentan valores extremos de consanguinidad y parentesco.

### GMA 3

## CARACTERIZACIÓN GENÓMICA BASADA EN SNP<sub>s</sub> DE UNA POBLACIÓN DE GANADO BOVINO CRIOLLO ARGENTINO PATAGÓNICO

Karlau A.<sup>1,2</sup>, D.Y. Estévez<sup>3,4</sup>, E. Género<sup>4</sup>, S. Demyda Peyrás<sup>5,6</sup>.  
<sup>1</sup>Cátedra de Genética de Poblaciones y Mejoramiento Animal, Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata (UNLP), Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>CONICET, CCT La Plata, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Grupo de Citogenética de Insectos, Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires (IEGEBEA), Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, CABA, Argentina; <sup>4</sup>Laboratorio de Biotecnología, IIPAAS, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Lomas de Zamora, Buenos Aires, Argentina; <sup>5</sup>Universidad de Córdoba, Córdoba, España; <sup>6</sup>Facultad de Ciencias Veterinarias, UNLP, Buenos Aires, Argentina. E-mail: akarlau@fcv.unlp.edu.ar

El Bovino Criollo Argentino Patagónico (BCP) es una estirpe autóctona adaptada, criada durante 60 años bajo selección natural en Parque Nacional Los Glaciares (Argentina). Su biotipo es relativamente pequeño y posee adaptación a climas patagónicos. El objetivo fue comparar mediante enfoque genómico basado en SNP-*array* la población de BCP, la población de Bovino Criollo Argentino del norte del país (BCA) y siete razas bovinas de diferentes orígenes. Empleamos datos genómicos de 106 individuos: 15 BCP, 5 BCA, 10 Cárdenos Andaluces (CAR), 7 Costeños con Cuernos (CCC), 9 Florida Crackers (CRK), 29 Holsteins (HOL), 9 Retintos (RET), 8 Criollos Romosinuano (RMS) y 14 Shorthorn (SHO), incluyendo 14.450 SNPs obtenidos del GGP Bovine 100K SNP-*array* (Illumina Inc.). El análisis incluyó tres enfoques genómicos: análisis de componentes principales (ACP), índice de diferenciación  $F_{ST}$  y AMOVA. Los resultados del ACP mostraron clara diferenciación entre BCP y las otras razas siendo los dos primeros componentes responsables del  $\approx 12\%$  de la variación total. El  $F_{ST}$  mostró que BCP está genéticamente más cercano a razas españolas -CAR (0,09) y RET (0,11)- y BCA (0,10), en comparación con el resto -CCC, HOL y RMS (0,13) y CRK y SHO (0,14)-. El AMOVA indicó que la variación entre razas fue 12,82%, apoyando los resultados previos. Nuestros resultados demuestran que BCP se diferenció genéticamente de otras razas, las cuales fueron sometidas a presión de selección antrópica y también de la estirpe BCA. Este estudio realza la importancia del BCP como reserva local de variabilidad genética en la especie bovina.

### GMA 4

## EFFECTOS MATERNOS PARA PESO AL DESTETE EN BOVINOS CRIOLLOS ARGENTINOS

Topayan M.V., L. Erneta, N.N. Abbiati, E. Género, R.D. Martínez. Instituto de Investigación sobre Producción Agropecuaria Ambiente y Salud (IIPAAS), Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Lomas de Zamora, Buenos Aires, Argentina. E-mail: vtopayan@agrarias.unlz.edu.ar

La habilidad materna (HM) de una hembra consiste en dar a su cría un ambiente adecuado para el crecimiento y desarrollo hasta el destete. El peso al destete (PDTT) es una variable aleatoria influida por la HM; esta última puede estimarse a partir del PDTT. El objetivo fue estimar la HM y sus componentes de varianza en vacas de raza criolla argentina. Se usó una base de 1.603 datos de PDTT correspondientes a 192 vacas apareadas con 59 toros de la misma raza y un *pedigree* de 1.706 animales. El rodeo se ubica en 25 de Mayo, Bs. As. El PDTT se ajustó a 220 días de edad. Se utilizó un modelo animal con efectos maternos:  $y = Xb + Zu + Wm + Spe + e$ , donde  $y$  es el vector de observaciones para PDTT;  $b$ , el vector de efectos fijos (edad al primer parto de la madre-2 niveles, año de nacimiento del ternero-32 niveles, categoría de nacimiento del primer ternero-3 niveles, sexo de la cría-3 niveles, primer ternero o no-2 niveles);  $u$ , el vector de efectos genéticos directos;  $m$ , el vector de efectos genéticos maternos aditivos;  $pe$ , el vector de efecto del ambiente permanente materno y  $e$ , el vector de errores. Se utilizó BLUPF90+ para realizar las estimaciones. Los componentes de varianza estimados fueron 133,3 kg<sup>2</sup> para el efecto genético directo, 90,91 kg<sup>2</sup> para el efecto materno y 28,7 kg<sup>2</sup> para el ambiente permanente y 308,2 kg<sup>2</sup> para el error. La heredabilidad del efecto materno fue 0,16 $\pm$ 0,09 y su repetibilidad 0,21 $\pm$ 0,05. La HM osciló entre -16,9 $\pm$ 11,0 kg y 16,5 $\pm$ 8,5 kg con una mediana de 1,3 kg y una media de 0,37 $\pm$ 7,77 kg. De acuerdo con los resultados obtenidos, se considera viable mejorar la HM vía selección.

## GMA 5

## PARÁMETROS GENÉTICOS Y DEP<sub>s</sub> PARA PESO AL DESTETE EN BOVINOS CRIOLLOS ARGENTINOS

Erneta L., M.V. Topayan, N.N. Abbiati, E. Género, R.D. Martínez. Instituto de Investigación sobre Producción Agropecuaria Ambiente y Salud (IIPAAS), Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Lomas de Zamora, Buenos Aires, Argentina. E-mail: luciana.erneta@hotmail.com

El peso al destete (PDTT) es una variable de importancia productiva en bovinos para carne. El objetivo del trabajo fue describir el PDTT en un rodeo de la raza bovina criolla argentina. Se empleó una base de datos con 1.603 registros para PDTT correspondientes a 192 vacas de la raza bovina criolla argentina que ya finalizaron su vida productiva, apareadas con 59 toros, y un *pedigree* de 1.706 animales. El rodeo está ubicado en 25 de Mayo, Buenos Aires. El PDTT se ajustó a 220 días de edad. Para el análisis se empleó un modelo animal con efectos maternos:  $y = Xb + Zu + Wm + Spe + e$ , donde  $y$  es el vector de observaciones (PDTT ajustado a los 220 días);  $b$ , el vector de efectos fijos (edad al primer parto de la madre-2 niveles, año de nacimiento del ternero-32 niveles, categoría de nacimiento del primer ternero-3 niveles, sexo de la cría-3 niveles, caso de ser el primer ternero-2 niveles);  $u$ , el vector de efectos aleatorios (valor de cría) para todos los animales de la genealogía, siendo la diferencia esperada en la progenie (DEP) la mitad del valor de cría;  $m$ , el vector de efectos genéticos maternos aditivos para todos los animales;  $pe$ , el vector correspondiente al efecto del ambiente permanente materno y  $e$ , el vector de efectos residuales. Se utilizaron los *softwares* RENUMF90 y BLUPF90+ para procesar los datos. La heredabilidad del PDTT estimada fue de  $0,24 \pm 0,09$ . La media de PDTT fue de  $229 \pm 29,3$  kg. Las DEPs para PDTT oscilaron entre  $-8,4 \pm 5,0$  kg y  $10,4 \pm 5,0$  kg con una mediana de 0,5 kg. La heredabilidad estimada sugiere la posibilidad de emplear selección como método de mejora.

## GMA 6

## ANÁLISIS BIOINFORMÁTICO DEL GEN BOVINO DE CALPASTATINA

Corva P.M.<sup>1</sup>, M.M. Motter<sup>2</sup>, L.A. Soria<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Ciencias Agrarias, UNMDP, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Cátedra de Genética, Facultad de Ciencias Veterinarias, UBA, CABA, Argentina. E-mail: pcorva@mdp.edu.ar

El gen bovino de calpastatina es conocido por su rol en el proceso de tiernización de la carne *post-mortem*. Además, presenta una sofisticada regulación de la expresión: tres promotores, *splicing* alternativo y puntos variables de poli-adenilación. El objetivo fue caracterizar la variabilidad del gen en razas bovinas, utilizando metodologías bioinformáticas. Se descargaron archivos "vcf" del Proyecto "1000 Bull Genomes" (PRJEB42783; <https://www.ebi.ac.uk/eva/>). Se seleccionaron dos razas británicas (102 Angus y 72 Hereford), dos continentales (72 Charolais y 39 Limousin), dos lecheras (191 Holstein y 61 Jersey), todas de la especie *Bos taurus* y una cebuina *Bos indicus* (55 Brahman). Las variantes se filtraron por calidad y frecuencia alélica (0,05 a 0,95) en la plataforma Galaxy (<https://usegalaxy.org/>). Se analizaron haplotipos con PLINK 1.9 y Haploview. El análisis de diversidad genética (*Fst*) se hizo con DnaSP. Se encontraron 1.142 SNPs y 84 Indels (32 variantes nuevas) ubicadas principalmente en intrones (87%), regiones no codificantes (9%), regiones codificantes (1% sinónimos) y 3'UTR (1%). Cinco variantes no sinónimos generan cambios en las tres isoformas. Se halló un alto desequilibrio de ligamiento en razas europeas y un número reducido de haplotipos. El rango de *Fst* entre razas fue 0,013 a 0,178 pero no se encontró un patrón de diversidad genética asociado al biotipo productivo. Las frecuencias alélicas mostraron la mayor diferenciación entre razas europeas y Brahman en los tres promotores.

## GMA 7

### EFFECTO DEL CONSUMO DE FESTUCA INFECTADA CON *Epichloë coenophiala* EN LA EXPRESIÓN GÉNICA EN SANGRE DE VACAS ANGUS

Balbi M.<sup>1</sup>, J.M. Anchordoquy<sup>1</sup>, J.P. Anchordoquy<sup>1</sup>, N. Farnetano<sup>1</sup>, F. Fernandez<sup>1</sup>, D. Rodríguez<sup>2</sup>, C. Furnus<sup>1</sup>, P. Peral Garcia<sup>1</sup>, G. Giovambattista<sup>1</sup>, M.E. Fernandez<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Genética Veterinaria "Ing. Fernando Noel Dulout" (IGEVET), UNLP-CONICET, Facultad de Ciencias Veterinarias, UNLP, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Cátedra de Forrajes, Facultad de Ciencias Agrarias y Forestales, UNLP, Buenos Aires, Argentina. E-mail: mariaelenafk@gmail.com

La festuca alta (*Lolium arundinaceum*) es una gramínea forrajera que tiene una relación simbiótica con el hongo endófito *Epichloë coenophiala*. Al ser consumido por los bovinos este hongo produce síndrome distérmico (festucosis) afectando la producción en los sistemas de cría. El objetivo de este trabajo fue identificar genes diferencialmente expresados (DEG) en sangre de vacas Angus como resultado del consumo de festuca infectada. Las vacas se mantuvieron por 117 días en: i) potreros con 25% de festuca (n = 20) y ii) potreros con 75% de festuca (n = 20). En ambos, el 96% de las semillas de festuca estuvieron infectadas. El nivel de intoxicación se evaluó mediante el estrés térmico (temperatura rectal) y los individuos extremos (caso, n = 6 y control, n = 6), se analizaron mediante RNA-seq (Illumina NovaSeq 6000, 150PE). Las secuencias se alinearon al genoma ARS-UCD1.2 usando el software STAR y se cuantificaron con FeatureCounts. Los DEG se identificaron con DESeq2. Se observaron 661 DEG ( $P_{Adj} < 0,01$ ). El análisis funcional reveló términos de ontología génica altamente significativos, principalmente asociados a procesos infecciosos y a respuesta inmune como defensa antiviral (GO:0051607), inmunidad (GO:0002376), respuesta inflamatoria (GO:0006954) y respuesta al estrés, y rutas metabólicas enriquecidas asociadas a sistema inmune (R-BTA-168256), señalización mediante interferones (R-BTA-913531), influenza A (KEGG bta05164) y hepatitis C (KEGG bta05160). Los resultados indican que la intoxicación por este hongo produce una significativa respuesta inmunitaria en los bovinos.

## GMA 8

### COMPARACIÓN DE DOS FLUJOS DE TRABAJO BIOINFORMÁTICOS PARA EL ANÁLISIS DE DATOS DE ddRAD-seq Y SUS APLICACIONES

Ferrari C.<sup>1</sup>, E. Bianchi<sup>2</sup>, N. Aguirre<sup>3</sup>, F. Carla<sup>4</sup>, C. Acuña<sup>3</sup>, S. Lanzavecchia<sup>5</sup>. <sup>1</sup>Universidad Nacional del Noroeste de Buenos Aires (UNNOBA), Pergamino, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Investigación Animal del Chaco-Semiárido (IIACS-INTA), Santa Rosa de Leales, Tucumán, Argentina; <sup>3</sup>Instituto de Agrobiotecnología y Biología Molecular (IABIMO), CICVyA, INTA-CONICET, Hurlingham, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Laboratorio de Bioquímica, Departamento de Biología Vegetal, Facultad de Agronomía, Universidad de la República, Montevideo, Uruguay; <sup>5</sup>Instituto de Genética "Ewald A. Favret", Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA), IABIMO, CONICET, Hurlingham, Buenos Aires, Argentina. E-mail: cferrari436@comunidad.unnoba.edu.ar

Las técnicas de genotipificación por secuenciación como ddRADseq (*double digest restriction-site associated sequencing*) permiten obtener una representación reducida del genoma mediante el uso de enzimas de restricción, disminuyendo los costos de secuenciación y posibilitando la inclusión de un número mayor de organismos como muestra. Después de la secuenciación, los datos se vuelven a ensamblar en loci y, posteriormente, los polimorfismos de nucleótido simple (SNPs) se identifican en esas secuencias ensambladas. Uno de los programas más utilizados para procesar datos de ddRADseq es Stacks; los loci se pueden usar para analizar marcadores para genómica de poblaciones, filogeografía, y filogenómica. En el presente trabajo se propuso procesar los datos de secuenciación de ddRADseq obtenidos de seis *pools* de muestras correspondientes a tres colonias de *Apis mellifera*, a través de dos flujos de trabajo distintos utilizando el software Stacks; con "ref\_map.pl" (ref map), se mapearon las lecturas a un genoma de referencia (Amel\_HAV3.1) para su posterior procesamiento con comandos en sistema operativo Linux, y mediante "denovo\_map.pl" (denovo map) las secuencias se ensamblaron *de novo* en la plataforma de Galaxy Europe. Ambas estrategias demostraron tener sus ventajas y utilidades, en particular, ref map, permitió caracterizar las muestras e identificar SNPs en genes anotados para la especie, mientras que denovo map posibilitó la exploración de secuencias extranucleares como lecturas mitocondriales y de endosimbiontes.



**GGM**

**GENÓMICA  
Y GENÉTICA  
MOLECULAR**

**GENOMICS  
AND MOLECULAR  
GENETICS**



## GGM 1

## MEDICINA DE PRECISIÓN EN HOSPITALES PÚBLICOS MATERNO INFANTILES DE SALTA Y JUJUY

Trigo A.N.<sup>1</sup>, P.D. Flores<sup>1</sup>, M.V. Arroyo<sup>2</sup>, E. Salim<sup>2</sup>, P. Zago<sup>2</sup>, J.E. Dipierrí<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Hospital Materno Infantil "Dr. Héctor Quintana", Jujuy, Argentina; <sup>2</sup>Unidad de Conocimiento Traslacional Hospitalaria (UCTH), Hospital Público Materno Infantil, Salta, Argentina. E-mail: nicolastrigo2654@gmail.com

La medicina de precisión forma parte, prioritariamente, de las agendas de ciencia y salud de Argentina. Sin embargo, no se practica aún de forma sistemática en los hospitales públicos del país. Se analizaron los estudios con NGS realizados en pacientes del Hospital Materno Infantil de Jujuy (HMIJ) y Salta (HMIS), seleccionados en base a antecedentes clínicos, dismorfológicos, y la utilización de herramientas de fenotipificado de próxima generación (F2G; GestaltMatcher). Los estudios contaron con el consentimiento informado correspondiente. La secuenciación fue realizada en el sector privado, y el mapeo-alineamiento y llamado de variantes, en el área de bioinformática del HMIJ utilizando como genoma de referencia GRCH38. Se utilizaron paneles estandarizados y personalizados y distintas bases de datos (OMIM, Orphanet, ClinVar, GnomAD). Se estudiaron 187 pacientes alcanzándose un diagnóstico en el 49,7% de los casos. En cuanto al efecto mutacional, 65% fueron variantes *missense*, 14% *stop gained*, 16% *frameshift*, 2,2% *disruptive inframe deletion*, 3,2% *splice acceptor* y 6% *splice donor*. En cuanto al impacto, el 39% fue alto y el resto moderado. El 79% de las variantes no fueron reportadas en GnomAD, el 20% presentaron una frecuencia extremadamente baja. El 26% de las variantes fueron patogénicas, 48% probablemente patogénicas y 26% VUS. Los resultados indicarían que es factible implementar en hospitales públicos el diagnóstico molecular basado en NGS y que los mismos son necesarios no sólo para fines diagnósticos, sino para conocer las características genómicas de las poblaciones locales.

## GGM 2

## DETECCIÓN BIOINFORMÁTICA DE FUSIONES GÉNICAS TUMORALES, UNA NUEVA PERSPECTIVA A EXPLORAR EN MELANOMAS TRATADOS CON INMUNOTERAPIA

Nibeyro G.<sup>1,2</sup>, V. Baronetto<sup>1,2</sup>, A. Nava<sup>2,3</sup>, L. Prato<sup>4</sup>, V.G. Morón<sup>2,5,6</sup>, E.A. Fernández<sup>1,2,7</sup>. <sup>1</sup>Fundación para el Progreso de la Medicina, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Argentina; <sup>3</sup>Fundación Instituto Leloir, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Instituto Académico Pedagógico de Ciencias Básicas y Aplicadas, Universidad Nacional de Villa María, Córdoba, Argentina; <sup>5</sup>Centro de Investigaciones en Bioquímica Clínica e Inmunología, Córdoba, Argentina; <sup>6</sup>Departamento de Bioquímica Clínica, Facultad de Ciencias Químicas, Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, Argentina; <sup>7</sup>Facultad de Ingeniería, FCEyN, Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, Argentina. E-mail: elmerfernandez@fpmlab.org.ar

Los neoantígenos, resultantes de mutaciones somáticas en células tumorales, podrían ser clave en la inmunoterapia con inhibidores de punto de control inmunitario (ICIs) al estimular la respuesta inmune. Existe la hipótesis de que los neoantígenos derivados de variantes estructurales podrían ser altamente inmunogénicos, aumentando la probabilidad de respuesta positiva a ICIs. A fin de evaluar el impacto de las fusiones génicas en inmunoterapia, se estudió una cohorte de 73 pacientes con melanoma, tratados con ICIs y con información de respuesta. Se analizaron entonces, los datos de RNAseq para evaluar tanto el rendimiento de la maquinaria de presentación celular (MPC), a través de la expresión de una firma molecular específica y el genotipo HLA-I (estimado mediante el *software* arcasHLA), como la carga de fusión tumoral (TFB) con el *software* Arriba. Se encontró una clara asociación entre TFB y sobrevida global (Kaplan Meyer,  $p=0,0038$ ), donde un alto TFB se asoció a mal pronóstico. Además, estos pacientes mostraron una menor activación de la MPC (menores valores para la firma,  $p=0,018$ ), sugiriendo que un mayor TFB no se traduciría en mayor presentación de neopéptidos en la superficie celular. A fin de comprobar si esto podría deberse a una menor variabilidad en moléculas HLA-I, lo que reduciría el repertorio de neopéptidos plausibles de ser presentados, se estudió su cigosidad sin encontrarse asociación significativa. Estos hallazgos sugieren que, en esta cohorte de pacientes, un alto TFB podría ser un indicador de agresividad en lugar de inmunogenicidad tumoral.

### GGM 3

## IDENTIFICACIÓN BIOINFORMÁTICA DE VARIACIÓN GENÉTICA EN RECEPTORES DE LINFOCITOS T Y SU ASOCIACIÓN A RESPUESTA EN INMUNOTERAPIA ANTITUMORAL EN MELANOMA

Baronetto V.<sup>1,2</sup>, G. Nibeyro<sup>1,2</sup>, A. Nava<sup>2,3</sup>, L. Prato<sup>4</sup>, C. Montes<sup>2,5</sup>, E. Fernández<sup>1,2,6</sup>. <sup>1</sup>Fundación para el Progreso de la Medicina, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Argentina; <sup>3</sup>Fundación Instituto Leloir – CONICET, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Instituto Académico Pedagógico de Ciencias Básicas y Aplicadas, Universidad Nacional de Villa María, Córdoba, Argentina; <sup>5</sup>Centro de Investigaciones en Bioquímica Clínica e Inmunología (CIBICI), CONICET, Córdoba, Argentina; <sup>6</sup>Facultad de Ingeniería, FCEfYN, Universidad Nacional de Córdoba (UNC), Córdoba, Argentina. E-mail: elmerfernandez@fpmlab.org.ar

La diversidad de receptores de linfocitos T (TCR) se basa en la recombinación somática de segmentos de genes y de variaciones alélicas adicionales. Esto le confiere una gran versatilidad y especificidad en la detección de antígenos. Dentro del microambiente tumoral (TME), existen mecanismos inmunosupresores que detienen la inmunidad de las células T antitumorales. Terapias como los inhibidores de puntos de control inmunitarios (ICI) contrarrestan este efecto, por lo que identificar y estudiar la variabilidad de estos receptores en pacientes bajo tratamiento, es fundamental para entender su efecto y potencial uso como biomarcador. Analizar la variabilidad de TCRs es una tarea dificultosa por el gran número de datos generados. Utilizando el *software* MIXCR sobre muestras de RNAseq de pacientes que responden o no a ICI se estimó el repertorio de TCRs y se analizó su riqueza y diversidad. Se observaron diferencias significativas con respecto a las secuencias aminoacídicas de la región CDR3 en pacientes que respondieron a la ICI con respecto a los que no lo hicieron, para las cadenas TRA ( $p=0,002$ ), TRB ( $p=0,008$ ), TRG ( $p=0,011$ ), TRD ( $p=0,016$ ) para riqueza, y TRA ( $p=0,001$ ), TRB ( $p=0,006$ ), TRG ( $p=0,010$ ), TRD ( $p=0,015$ ) para diversidad, siendo en ambos casos mayor en respondedores. Los resultados promueven la incorporación de nuevas muestras y análisis más profundos respecto a la relación de los TCR como posibles biomarcadores en respuesta a inmunoterapia.

### GGM 4

## DELECCIONES EN HEMOFILIA A: CARACTERIZACIÓN DE PUNTOS DE RUPTURA Y MECANISMOS INVOLUCRADOS

Ziegler B.M.<sup>1</sup>, L.C. Rossetti<sup>1</sup>, D. Neme<sup>2</sup>, C.P. Radic<sup>1</sup>, M.M. Abelleyro<sup>1</sup>, C.D. De Brasi<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Medicina Experimental (IMEX) – CONICET – Academia Nacional de Medicina (ANM), CABA, Argentina; <sup>2</sup>Fundación de la Hemofilia Alfredo Pavlovsky, Buenos Aires, Argentina. E-mail: ziegler.betiana@gmail.com

La hemofilia A (HA) es una coagulopatía recesiva ligada al X. De 8 a 15% de las HA-severas (HAS) son causadas por grandes deleciones parciales del F8. El objetivo fue caracterizar los puntos de ruptura (PR), las cicatrices moleculares (CM) y estimar posibles mecanismos involucrados en tres pacientes no relacionados, con HAS y deleciones parciales del F8. Para caracterizar los eventos de los pacientes (P) #1 y #2, varones hemicigotas con HAS, se redujeron las regiones de incerteza e identificaron los PR (extremos 5'/3') por bipartición de distancias y PCR-*standard*, PCR de larga-distancia (LD-PCR) y secuenciación de Sanger. Para P#3, una mujer sintomática con HA-moderada, se identificó una deleción heterocigota por MLPA (*Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification*) y se caracterizaron los PR incluyendo restricción con *BclI* y *NcoI*, PCR-*standard*, IS-PCR (*Inverse Shifting-PCR*), I-LD-PCR (*Inverse-LD-PCR*) y secuenciación de Sanger. P#1 presentó una deleción hemicigota de 5,6kb del F8-exón-7 con inserción AA c.788-4718\_4718\_1009+679delinsAA; P#2, una deleción hemicigota de 6,6kb del F8-exones-23\_25 con  $\mu$ homología CATT c.6430-15877\_6900+4699del; y P#3, una deleción heterocigota de 103,2kb del F8-exones-6\_22 con  $\mu$ homología GTGAT c.[670+394\_6429+1244,0del; 6429+12447T>A]. Los estudios bioinformáticos sobre CM mostraron varios motivos estimuladores de rupturas del ADN, elementos repetitivos, estructuras secundarias y de no-B-DNA. La evidencia obtenida es compatible con el modelo de *Break Induced Replication* (BIR) para P#1 y *Microhomology-Mediated BIR* (MMBIR) o *Alternative End Joining* (Alt-EJ) para P#2 y P#3.

## GGM 5

## RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO DE ESTUDIOS DE SECUENCIACIÓN MASIVA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON EPILEPSIA

Salgado Salter J.D.<sup>1</sup>, M.J. Guillamondegui<sup>2</sup>, A. Mampel<sup>3</sup>, B. Gamboni<sup>2</sup>, S. Ferrer<sup>1</sup>, P. Carrasco<sup>1</sup>, J. Oliveri<sup>1</sup>, S.P. Denita Juárez<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Área de diagnóstico molecular – HEMA, Mendoza, Argentina; <sup>2</sup>Servicio de Neurología y Sección de Genética Hospital Pediátrico Dr. Humberto J. Notti, Mendoza, Argentina; <sup>3</sup>Facultad de Ciencias Médicas – Hospital Universitario UN de Cuyo, Mendoza, Argentina. E-mail: sdenita@hema.com.ar

Los avances en las técnicas de secuenciación de nueva generación han demostrado su efectividad en el diagnóstico de encefalopatías epilépticas permitiendo en ciertos casos establecer un tratamiento adecuado. El objetivo de este estudio es hacer un análisis retrospectivo de los hallazgos genéticos de 43 pacientes pediátricos atendidos entre enero del 2020 y abril del 2023. Teniendo en cuenta todos los casos estudiados, se hallaron en 20 pacientes variantes patogénicas (P) o probablemente patogénicas (LP) (tasa de diagnóstico del 46,51%). Teniendo en cuenta los cuadros clínicos reportados en los pacientes, se obtuvo una tasa de diagnóstico del 59,09% en los fenotipos en los que predomina el cuadro epiléptico, sin claras dismorfias sindrómicas. Los principales genes con variantes LP/P detectados en esta población son genes accionables como *SCN1A*, *KCNA1*, *SLC2A1*, *KCNQ2* y *SCN8A*. Adicionalmente, en este grupo se determinó una tasa de significados inciertos del 27,27%. En pacientes con fenotipos funcionales neurológicos complejos asociados a anomalías estructurales y/o funcionales en otros órganos se observó que la tasa de diagnóstico disminuyó al 33,33% y los significados inciertos aumentaron a 52,38%. Teniendo en cuenta los resultados se concluye que la secuenciación masiva de genes asociados a epilepsia es una herramienta muy útil para determinar el origen etiológico de las encefalopatías epilépticas o del desarrollo de origen desconocido, pudiendo orientar las acciones clínicas en función del resultado del estudio genético.

## GGM 6

## DELECCIONES EN EL GEN *NPHP1* Y SU ASOCIACIÓN CON INSUFICIENCIA RENAL CRÓNICA: REPORTE DE UN CASO

Lugones A.C.<sup>1</sup>, M.J. Guillamondegui<sup>2</sup>, A. Tardivo<sup>1</sup>, N.M. Aguirre<sup>1</sup>, J. Martinez Mayer<sup>3</sup>, M. Waldman<sup>3</sup>, P. Julián<sup>2</sup>, M.I. Pérez Millán<sup>3</sup>, M. Martí<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Bitgenia, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Hospital Pediátrico H. Notti, Mendoza, Argentina; <sup>3</sup>Departamento de Química Biológica, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires (FCEyN-UBA) e Instituto de Química Biológica de la Facultad de Ciencias Exactas y Naturales (IQUIBICEN), CONICET, CABA, Argentina. E-mail: ana.lugones@bitgenia.com

La nefronoptosis es una enfermedad renal hereditaria con gran variabilidad fenotípica, que se caracteriza por nefritis tubulointersticial crónica, y progresión hacia enfermedad renal terminal. Más de 90 genes se asocian a formas aisladas (80-90%) o sindrómicas (10-20%), en su mayoría de herencia autosómica recesiva. Presentamos el caso de un paciente de 11 años, hijo de padres sanos no consanguíneos, con insuficiencia renal crónica de etiología desconocida, asociada a poliquistosis renal. Se realizó el análisis genómico utilizando tecnología de secuenciación masiva (NGS) y algoritmos bioinformáticos, con el objetivo de detectar variantes de nucleótido único y variantes en el número de copias (CNVs) en un panel de genes asociado a la sospecha clínica. Se identificaron dos variantes en el gen *NPHP1*: la variante NM\_001128178.3:c.1897\_1906del - p.(Thr633LeufsTer37) en un alelo y una delección que presuntamente involucra al gen completo, en el alelo opuesto. Estos hallazgos sugieren nefronoptosis juvenil asociada a *NPHP1* como diagnóstico etiológico más probable. En pacientes con fenotipos asociados a tan amplia heterogeneidad genética y fenotípica, la identificación de la etiología del cuadro permite establecer un pronóstico, adecuar el seguimiento y el eventual tratamiento específico. Los algoritmos de detección de CNVs en NGS son una herramienta útil en el diagnóstico de entidades asociadas a este tipo de variantes.

## GGM 7

### SÍNDROME DE CHRISTIANSON: DELECIÓN PARCIAL DEL GEN *SCL9A6* IDENTIFICADA POR ARRAY-CGH (ACGH)

Zelaya G.<sup>1,2</sup>, M.E. Foncuberta<sup>3,2</sup>, M.G. Obregon<sup>4</sup>, E.M. Baialardo<sup>1</sup>, C. Alonso<sup>5</sup>, M. Bonetto<sup>5,3</sup>, M.F. Alú<sup>1</sup>, S.F. López<sup>4</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Citogenética, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, CABA, Argentina; <sup>2</sup>Laboratorio de array-CGH, Unidad de Genómica, Hospital de Pediatría Garrahan, CABA, Argentina; <sup>3</sup>Laboratorio de Biología Molecular, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, CABA, Argentina; <sup>4</sup>Área Clínica, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, CABA, Argentina; <sup>5</sup>Unidad de Genómica, Hospital de Pediatría Garrahan, CABA, Argentina. E-mail: gabyzelaya@gmail.com

El síndrome de Christianson (MIM 300243) es una forma muy poco frecuente de déficit intelectual sindrómico ligado al cromosoma X. Los varones afectados presentan discapacidad intelectual profunda, microcefalia, trastorno de la conducta, hipotonía y epilepsia. Las mujeres heterocigotas pueden presentar un fenotipo de amplio espectro que va desde no afectadas hasta manifestaciones neurológicas/psiquiátricas más graves. Se produce por variantes de nucleótido único (SNVs) o deleciones del gen *SCL9A6*. Se han descrito hasta la fecha 91 casos con SNVs y sólo tres casos con variantes en el número de copias. El objetivo de este trabajo es presentar un par de gemelos monocigóticos de sexo masculino con una deleción parcial del gen *SCL9A6* detectada por aCGH. Al momento de la consulta los pacientes presentaron retraso global del desarrollo, trastorno del espectro autista, encefalopatía epiléptica y microcefalia. El estudio citogenético con técnica de GTW en sangre periférica fue normal. Se realizó la técnica de aCGH, sobre la plataforma SurePrint G3 ISCA V2 CGH 8x60k, que evidenció una deleción de aproximadamente 33,4 kb, arr[GRCh37]Xq26.3(135100968\_135134406)x0, que abarca del exón 11 al 16 del gen *SCL9A6* en ambos hermanos. Se solicitó aCGH a la madre donde se identificó la misma CNV en heterocigosis. Para nuestro conocimiento este sería el cuarto caso de esta entidad por SNVs y el primer caso en Argentina. El uso de técnicas de citogenómica permitió llegar al diagnóstico de los dos pacientes, contribuyendo al conocimiento de los mecanismos genéticos involucrados en este síndrome.

## GGM 8

### SILENCIAMIENTO DEL GEN RELOJ *PERIOD* EN *Triatoma infestans* Klug: EFECTO EN SU PERFIL DE EXPRESIÓN DIARIO

Córdoba LE., B.A. García, M.M. Stroppa. Cátedra de Bioquímica y Biología Molecular, Facultad de Ciencias Médicas – INICSA, CONICET-UNC, Córdoba, Argentina. E-mail: lourdes.cordoba@unc.edu.ar

El vector de la enfermedad de Chagas, *Triatoma infestans*, muestra ritmos diarios controlados por los genes del reloj biológico. Para el silenciamiento del gen reloj *period* (*per*) se utilizaron protocolos de interferencia por ARN (ARNi) con diferentes esquemas de alimentación y se analizó el efecto del silenciamiento en su perfil de expresión diario en tejido nervioso de ejemplares adultos de *T. infestans* cada 6 h durante un período de 24 h. La hora del día fue expresada en Zeitgeber Time (ZT). Se inyectaron ARNi del gen *per* y del gen control  $\beta$ -Lactamasa ( $\beta$ -Lac). En cada grupo se determinó la expresión del gen *per* mediante la técnica de retrotranscripción y PCR en Tiempo Real. El silenciamiento del gen *per* en machos y hembras mostró una disminución significativa en la expresión transcripcional en el grupo de insectos inyectados con el ARNi del gen *per* con respecto a los niveles hallados en los grupos control (no inyectados e inyectados con el ARNi control). Los esquemas de alimentación utilizados en los protocolos no afectaron de forma significativa el nivel de interferencia. Por otra parte, el silenciamiento del gen *per* redujo su expresión en todos los ZT analizados y no se observaron las variaciones diarias características en la expresión transcripcional que presenta este gen. Los resultados obtenidos permitieron establecer que el silenciamiento del gen *per* fue efectivo en machos y hembras y no se ve afectado por los esquemas de alimentación utilizados en los protocolos. Además, el silenciamiento del gen *per* afectó el perfil de expresión del gen en todos los ZT analizados.

## GGM 9

## DETECCIÓN BIOINFORMÁTICA DE VARIANTES ESTRUCTURALES DEL GENOMA MITOCONDRIAL: APLICACIÓN AL DIAGNÓSTICO EN MEDICINA DE PRECISIÓN

Becerra J.C.<sup>1</sup>, D. Orschanski<sup>1</sup>, J.C. Vazquez<sup>2</sup>, G. Nibeyro<sup>3,4</sup>, E. Surace<sup>4,5</sup>, T. Izcovich<sup>5</sup>, A. Fernandez Gamba<sup>5</sup>, H. Martinetto<sup>5</sup>, E. Fernández<sup>3,4,1</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Ciencias Exactas, Físicas y Naturales, Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Universidad Tecnológica Nacional, Argentina; <sup>3</sup>Fundación para el Progreso de la Medicina, Córdoba, Argentina; <sup>4</sup>CONICET, Argentina; <sup>5</sup>Laboratorio de Enfermedades Neurodegenerativas, Departamento de Neuropatología y Biología Molecular, FLENI, Buenos Aires, Argentina. E-mail: daniorsch@gmail.com

Según estadísticas publicadas por Cleveland Clinic, 1 de cada 5000 individuos a nivel mundial tiene una enfermedad mitocondrial genética. La detección de estas enfermedades mediante algoritmos de bioinformática permite un diagnóstico más rápido y preciso, además de contribuir al descubrimiento de nuevos genes y vías metabólicas involucradas. Con el objetivo de desarrollar una herramienta bioinformática que incorpore el estado del arte en la detección de rearrreglos del genoma mitocondrial se presenta MitoR. Este desarrollo, en lenguaje de programación R, permite hacer un análisis integral de polimorfismos genéticos y variaciones en el número de copias del genoma mitocondrial a partir de datos de secuenciación de manera simple y automática. Para ello integra información de diversas bases de datos como HMTVAR, VarSome, Franklin, dbSNP; provee representaciones gráficas que facilitan la interpretación y proporcionan una retroalimentación al usuario. Además, genera una base de datos local que mejora la anotación de variantes. Actualmente MitoR está siendo implementado en FLENI como herramienta para la resolución de diagnósticos clínicos relacionados a enfermedades mitocondriales habiendo confirmado el diagnóstico presuntivo de LHON en un paciente mediante su aplicación. MitoR abre la puerta a nuevas oportunidades de investigación, desarrollo de terapias dirigidas y mejora en la atención médica personalizada para los pacientes afectados por trastornos mitocondriales, donde la disponibilidad de bases de datos con información local resulta fundamental para mejorar el diagnóstico.

## GGM 10

## PACIENTE CON DUPLICACIÓN/DELECIÓN INVERTIDA EN EL BRAZO CORTO DEL CROMOSOMA 8

Fortunato P.C.<sup>1</sup>, C.M. Cruz<sup>1</sup>, C.L. Romero<sup>1</sup>, M.S. Arbelo<sup>2</sup>, M.E. Foncuberta<sup>3,4</sup>, M.M. Pérez<sup>3,4</sup>, C. Alonso<sup>5</sup>, M.G. Obregón<sup>6</sup>, E.M. Baialardo<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Citogenética, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, CABA, Argentina; <sup>2</sup>Área Clínica, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, CABA, Argentina; <sup>3</sup>Laboratorio de Biología Molecular, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, CABA, Argentina; <sup>4</sup>Laboratorio de array-CGH, Unidad de Genómica, Hospital de Pediatría Garrahan, CABA, Argentina; <sup>5</sup>Unidad de Genómica, Hospital de Pediatría Garrahan, CABA, Argentina; <sup>6</sup>Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, CABA, Argentina. E-mail: pamelaf@hotmail.com

El síndrome de duplicación/delección invertida 8p [invdupdel(8p)] (ORPHA 96092) es una anomalía estructural con una incidencia de 1/10.000 a 1/30.000 recién nacidos vivos. Presenta retraso global del desarrollo (RGD) leve a severo, hipotonía muscular, dismorfias, malformaciones en SNC (cuerpo caloso), cardiológicas, escoliosis y/o cifosis. Se presenta una paciente de dos años con RGD, plagiocefalia, facies asimétrica con hipoplasia malar, frente estrecha hirsuta, hendiduras palpebrales descendentes, nariz de base ancha, boca grande, orejas de implantación baja, cuello corto, manos con hiperlaxitud interfalángica, pliegues profundos, clinodactilia de 5° dedo de ambas manos, pies equinos, hipotonía axial y escoliosis. En la resonancia magnética se evidenció hipoplasia del cuerpo caloso. Utilizando técnicas de citogenética con bandeado G, Hibridación Fluorescente *In Situ* (FISH) y array-CGH se observó la presencia de un rearrreglo cromosómico complejo en el brazo corto del cromosoma 8. 46,XX,add(8)(p?22)[20].ish add(8)(wcp8+,subtel8p-).arr[GRCh37] 8p23.3p12(191530\_6880363x1,12039930\_32645953x3,32716126x2), evidenciando una trisomía parcial de 8p23.1p12 y una monosomía parcial de 8p23.2p23.1. Los cariotipos y FISH parentales fueron normales. El fenotipo de la paciente coincide parcialmente con los casos descritos en la literatura. La combinación de técnicas citogenéticas y citogenómicas permitió caracterizar a la paciente como síndrome de [invdupdel(8p)], optimizando el asesoramiento genético familiar.

## GGM 11

### DELECIÓN 3P13 ASOCIADA A UNA TRANSLOCACIÓN CROMOSÓMICA APARENTEMENTE BALANCEADA 46,XY,t(3;5) QUE INVOLUCRA AL GEN *FOXP1*

Taniguchi L.E.<sup>1</sup>, J.M. Daroqui<sup>1</sup>, G. Zelaya<sup>1,2</sup>, E.B. Pavón<sup>1</sup>, M.L. Lavia<sup>3</sup>, M.M. Pérez<sup>2,4</sup>, C. Alonso<sup>5</sup>, M.G. Obregón<sup>6</sup>, E.M. Baialardo<sup>1</sup>.  
<sup>1</sup>Laboratorio de Citogenética, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, CABA, Argentina; <sup>2</sup>Laboratorio de array-CGH, Unidad de Genómica, Hospital de Pediatría Garrahan, CABA, Argentina; <sup>3</sup>Área Clínica, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, CABA, Argentina; <sup>4</sup>Laboratorio de Biología Molecular, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, CABA, Argentina; <sup>5</sup>Unidad de Genómica, Hospital de Pediatría Garrahan, CABA, Argentina; <sup>6</sup>Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, CABA, Argentina. E-mail: taniguchilaura@gmail.com

Las translocaciones cromosómicas balanceadas ocurren en aproximadamente el 0,5% de los recién nacidos. Sin embargo, en aproximadamente el 6% de los individuos con translocaciones cromosómicas balanceadas, se observa fenotipo patológico como discapacidad intelectual, trastorno del espectro autista y múltiples anomalías congénitas, sugiriendo una asociación entre tales condiciones y los puntos de ruptura de las translocaciones. Se estima que la frecuencia de microdeleciones detectadas por hibridación genómica comparada mediante array (a-CGH) en pacientes con translocaciones cromosómicas aparentemente balanceadas (TCAB) con fenotipo patológico es cercana al 46%. Presentamos un paciente de siete años que consulta por retraso global del desarrollo con trastornos conductuales, cardiopatía congénita y dismorfias, con una TCAB que fue caracterizada por medio de citogenética clásica y molecular. El análisis por bandeado G en sangre periférica evidenció 46,XY,t(3;5)(p14;q35). Los cariotipos parentales fueron normales. Posteriormente, el resultado de a-CGH reveló una deleción de 835 Kb en 3p13, involucrando al gen *FOXP1* (OMIM #605515) asociado a Discapacidad intelectual con déficit del lenguaje y con o sin rasgos autistas (OMIM #613670) confirmando que el a-CGH permite detectar deleciones con tamaños menores a las observadas por medio del Bandeo G (5-10 Mb) arrojando luz en la relación entre las TCAB y las deleciones submicroscópicas. El uso complementario de ambas técnicas permite optimizar el diagnóstico etiológico en los pacientes y realizar un correcto asesoramiento genético.

## GGM 12

### ANÁLISIS DE METILACIÓN DEL PROMOTOR II DEL GEN DE CALPASTATINA EN NOVILLOS ANGUS Y BRAHMAN

Motter M.<sup>1</sup>, P. Corva<sup>2</sup>, M. Krause<sup>1</sup>, L. Soria<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Universidad de Buenos Aires, Facultad de Cs. Veterinarias, CABA, Argentina; <sup>2</sup>Facultad de Ciencias Agrarias, Unidad Integrada Balcarce (UNMDP/INTA), Buenos Aires, Argentina. E-mail: mmotter@fvet.uba.ar

El gen de calpastatina bovino (*cast*) origina distintos mensajeros en músculo esquelético porque posee promotores variables (I, II y III), *splicing* y sitios de poliadenilación alternativos. Existen diferencias en el nivel de expresión de las isoformas de *cast* en músculos contrastantes en terneza (*infraespinatus* y *semitendinosus*) en novillos Angus y Brahman, siendo la isoforma II la más variable. Además, el promotor de la misma tiene una extensa isla CpG, la que podría estar sujeta a metilación. El objetivo fue evaluar el nivel de metilación del promotor II y del extremo *upstream* del exón 1xb (pos. 96.034-769 a 96-035-748-NC\_037334.1-GenBank) y su asociación con la expresión de la isoforma II. A partir de muestras conservadas a -80° C de los músculos *infraespinatus* y *semitendinosus* de novillos Angus (n=4) y Brahman (n=4), se realizó la secuenciación directa de amplicones tratados con bisulfito. El cálculo de metilación se determinó mediante el programa *Chromas 2.0*. No se hallaron diferencias en la metilación de las CpG del promotor II entre músculos, porque no se identificaron C metiladas. Sin embargo, en la secuencia del exón 1xb se halló metilación parcial (50-70%), siendo mayor en el *infraespinatus* que en el *semitendinosus* en ambas razas, pero en Angus mayor que en Brahman, aunque la diferencia no fue estadísticamente significativa ( $p < 0,05$ ). Estos resultados sugieren que la metilación del ADN de esta secuencia analizada no sería el mecanismo epigenético que determina la diferencia de expresión de la isoforma II de *cast* en los músculos de las dos razas bovinas analizadas.



## GGM 13

## EVALUACIÓN CUALI-CUANTITATIVA DEL ADN EXTRAÍDO A PARTIR DE TEJIDO DE ALETA DE TRUCHA ARCO IRIS (*Oncorhynchus mykiss*)

Fernández L.M.<sup>1</sup>, F.E. Aguila<sup>2</sup>, P. De Carli<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Ciencias del Ambiente, Sustentabilidad y Recursos Naturales (ICASUR), Unidad Académica Río Gallegos, (UARG), UNPA, Santa Cruz, Argentina; <sup>2</sup>Centro de Investigaciones y Transferencia (CIT) Santa Cruz, CONICET-UNPA-UTN, Santa Cruz, Argentina. E-mail: lumifer.27@gmail.com

Para el desarrollo de bibliotecas GBS (*genotyping-by-sequencing*) es necesario disponer de ADN genómico total no degradado y de elevado peso molecular. En trucha arco iris (*Oncorhynchus mykiss*) es factible la obtención de ADN sin sacrificar al animal a partir de tejido de aleta. El objetivo de este trabajo fue evaluar la cosecha de ADN extraído a partir de tejido de aleta caudal y adiposa, y las diferentes técnicas de conservación. Para ello se tomaron muestras de 20 individuos, conservando aleta adiposa y caudal en etanol absoluto y aleta caudal en papel seco. Se realizó la extracción salina de ADN a partir de 10 mg de tejido, y elución en un volumen final de 50 µl. Se evaluó la calidad del ADN extraído mediante electroforesis en gel de agarosa al 1% y cuantificación mediante fluorometría (Qubit, Thermo Fisher Scientific). Se observó una mayor presencia de ADN degradado en las muestras de aletas caudal para ambos tipos de conservación. Si bien la cosecha promedio de ADN a partir de aleta adiposa es baja (23,0 µg), su desviación fue menor (13,5 µg). Se puede concluir que el tejido de aleta adiposa conservado en etanol absoluto permite obtener ADN de mayor calidad para estudios genómicos en trucha arco iris.

## GGM 14

## IDENTIFICACIÓN Y AISLAMIENTO DE ELEMENTOS REGULADORES EN TFAP2A PARA SU POSTERIOR CARACTERIZACIÓN DURANTE EL DESARROLLO EMBRIONARIO DEL PEZ CEBRA

Zarelli V.E.P.<sup>1</sup>, A. Heffer<sup>2</sup>, I.B. Dawid<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Genética, Ambiente y Reproducción (GenAR), Universidad J. A. Maza, Mendoza, Argentina; <sup>2</sup>Flaum Eye Institute, University of Rochester, Rochester, NY, USA; <sup>3</sup>Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development, NIH, Bethesda, USA. E-mail: valezarelli@gmail.com

Los miembros de la familia de factores de transcripción AP-2 (TFAP2) tienen un papel principal en distintos procesos fisiológicos o patológicos como el desarrollo, la diferenciación, la apoptosis y la tumorigénesis. No obstante, el papel de la expresión espacio-temporal de *tfap2* durante el desarrollo embrionario, la caracterización de sus propios módulos reguladores, así como la maquinaria molecular que participaría de dicha regulación no han sido exploradas en su totalidad. Por ello, nuestro principal objetivo consistió en identificar, aislar y clonar elementos reguladores conservados (CR) presentes en el gen *tfap2a* para su posterior caracterización en el modelo de pez cebra. Con el fin de determinar potenciales elementos reguladores e identificar regiones conservadas no codificantes utilizamos el navegador UCSC Browser. Luego, se diseñaron *primers* flanqueantes para cada región y se utilizó ADN genómico de pez cebra, en el estadio de 1 somita, como templado. La herramienta de predicción mostró diez regiones CR distribuidas entre las regiones intergénicas 5' y 3', y regiones intrónicas, las cuales se aislaron utilizando la técnica de PCR. Dichas regiones serán clonadas en un vector reportero para la proteína fluorescente verde (GFP). Esta herramienta nos permitirá monitorear por microscopía de fluorescencia, el patrón de expresión originado por cada una de las regiones reguladoras, a distintos estadios del desarrollo del pez cebra. Además, será de gran relevancia para poder comprender el control dinámico de *tfap2a* durante el desarrollo embrionario.

## GGM 15

### TÉCNICA DE ADN *BARCODING* PARA IDENTIFICACIÓN DE *Boana pulchella* Duméril & Bibron Y *Lithobates catesbeianus* Shaw EN AMBIENTES ACUÁTICOS CONTROLADOS

De La Cruz López D.J.<sup>1,2</sup>, L. Moreno<sup>1</sup>, S. Marza<sup>2</sup>, M.E. Vasquez Gomez<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Área de Zoología, Departamento de Biología, Facultad de Química, Bioquímica y Farmacia (FQBF), Universidad Nacional de San Luis (UNSL), San Luis, Argentina; <sup>2</sup>Área de Biología Molecular, Departamento de Biología, FQBF, UNSL, San Luis, Argentina. E-mail: davidjosedelacruzlopez@gmail.com

El ADN ambiental puede extraerse y utilizarse para identificar indirectamente a los seres vivos que habitan un ecosistema, mediante técnicas como el ADN *barcoding*. Nuestro objetivo fue obtener ADN ambiental utilizando herramientas moleculares basadas en el ADN *barcoding* para identificar: *B. pulchella* y *L. catesbeianus*. Para ello, diseñamos dos ambientes acuáticos controlados, donde introdujimos ejemplares de *B. pulchella* y restos de tejido de *L. catesbeianus*. Después de tres días, se procedió a la extracción del ADN del agua y su amplificación. Se utilizó ADN de tejido como control positivo. Luego se diseñaron *primers* específicos para el gen *COI* de *B. pulchella* (398 pb) y el gen *Cytb* de *B. pulchella* (179 pb) y *L. catesbeianus* (79 pb). Se logró la amplificación de los genes *COI* y *Cytb* de *B. pulchella* en muestras de tejido, pero no en el ADN ambiental del agua. Se obtuvo también la amplificación del gen *Cytb* de *L. catesbeianus* en muestras de tejido y agua. Estos resultados indican que la técnica es viable y aportan a su validación. Posiblemente el tamaño del amplicón utilizado para los genes de *B. pulchella* haya sido un inconveniente para lograr una amplificación de ADN ambiental debido a su gran tamaño, siendo más efectivo un amplicón de bajo peso molecular como el utilizado para *L. catesbeianus*, debido a las características de la muestra utilizada, donde el ADN probablemente se encuentre degradado. Estos hallazgos representan un punto de partida para futuros estudios en cuerpos de agua naturales.

## GGM 16

### DIGESTIÓN *IN SILICO* DE GENOMAS DE MAÍZ Y TRUCHA ARCOIRIS: ELECCIÓN DE ENZIMAS DE RESTRICCIÓN PARA SECUENCIACIÓN MASIVA DE REPRESENTACIÓN REDUCIDA

Aguila F.E.<sup>1</sup>, L.A. Becker<sup>2</sup>, P. De Carli<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Centro de Investigaciones y Transferencia (CIT) Santa Cruz – UNPA UARG, Santa Cruz, Argentina; <sup>2</sup>IDEAUS – CENPAT, Chubut, Argentina; <sup>3</sup>Instituto de Ciencias del Ambiente, Sustentabilidad y Recursos Naturales (ICASUR), UARG – UNPA, Santa Cruz, Argentina. E-mail: faguila@uarg.unpa.edu.ar

La elección de las enzimas de restricción utilizadas en la preparación de bibliotecas GBS (*genotyping-by-sequencing*) depende de varios factores: el número de marcadores requeridos, el nivel deseado de multiplexación y el enriquecimiento de SNPs (*single nucleotide polymorphisms*) génicos. Se ha demostrado que el uso de enzimas sensibles a metilación, es decir, aquellas que no cortan el sitio de reconocimiento de la secuencia si se encuentra metilado, es efectivo para el enriquecimiento de regiones génicas. En este trabajo se pusieron a prueba tres programas de digestión *in silico* de genomas (SimRAD, DepthFinder y egads), para evaluar la efectividad en la reducción de complejidad del genoma y enriquecimiento de SNPs génicos. Se realizaron digestiones *in silico* de los genomas de trucha arcoiris (*Oncorhynchus mykiss*) y maíz (*Zea mays*), utilizando un par de enzimas insensibles a metilación (*ddRADseq*) o un par de enzimas donde una es sensible (*epiRADseq*), alternando su frecuencia de corte. Además, se evaluó la cantidad de loci recuperados mediante la selección de tamaños de dos intervalos, uno estrecho (250–320 bp) y otro amplio (300–450 bp). No se encontraron diferencias en la cantidad de loci recuperados entre los programas, aunque existen diferencias en la facilidad de uso, requerimientos informáticos y salidas. Respecto a la digestión de los genomas, se observó una tendencia a obtener más loci con la selección de tamaño amplia en todas las combinaciones de enzimas. Estos resultados demuestran la utilidad de la digestión *in silico* previo a la preparación de bibliotecas genómicas.

## GGM 17

## ESTRUCTURA SECUNDARIA DEL GEN *12S-ARNr* DE *Aylacostoma chloroticum* Hylton Scott, 1954 (GASTROPODA: HEMISINIDAE)

Forestellio E.<sup>1</sup>, L.B. Guzmán<sup>1</sup>, J.G. Peso<sup>1,2</sup>, A.A. Beltramino<sup>1</sup>, R.E. Vogler<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio del Grupo de Investigación en Genética de Moluscos (GIGeMol), Instituto de Biología Subtropical (IBS), CONICET – Universidad Nacional de Misiones (UNaM), Posadas, Misiones, Argentina; <sup>2</sup>Departamento de Biología, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, UNaM, Posadas, Misiones, Argentina. E-mail: emaforestellio@hotmail.com

*Aylacostoma chloroticum* Hylton Scott, 1954 es un caracol dulceacuícola endémico de América del Sur. Habita ambientes altamente oxigenados del río Alto Paraná y está catalogado como “extinto en estado silvestre” en la Lista Roja de Especies Amenazadas de la UICN. Se conocen pocas poblaciones relictuales en Corrientes y Misiones, incluidas en un programa de conservación *ex situ* desarrollado en la Universidad Nacional de Misiones. En este estudio se presenta un modelo estructural del gen *12S-ARNr* de *A. chloroticum*. Para ello, se extrajo ADN de un individuo proveniente de Candelaria, Misiones y se secuenció su genoma completo mediante *Next Generation Sequencing*. A partir de estos datos se ensambló el mitogenoma de la especie. Se definieron los límites y el tamaño del gen mitocondrial *12S-ARNr* en función de los genes adyacentes. Luego, se desarrolló un modelo de estructura secundaria mediante plegamiento manual y comparación con modelos de referencia. La secuencia aislada presentó una longitud de 948 pb y la estructura obtenida mostró los cuatro dominios típicos (I-IV) en los que se divide estructuralmente este gen. Este modelo brinda información útil para refinar alineamientos de secuencias y realizar nuevas reconstrucciones filogenéticas, considerando la estructura secundaria obtenida. Siendo el primer modelo estructural completo de este gen disponible para *Aylacostoma* y el segundo del filo Mollusca, se espera que esta información contribuya a futuros análisis comparativos intraespecíficos e interespecíficos y a nuevas evaluaciones de las afinidades evolutivas de la familia.

## GGM 18

## MÉTODOS DE EXTRACCIÓN DE ADN EN ODONATOS (LIBÉLULAS): EFECTIVIDAD Y CONSIDERACIONES PARA ESTUDIOS GENÉTICOS DEL TAXÓN

Blanc Impini S.A.<sup>1,2</sup>, D.M. Hohll, V.P. Creo<sup>1,2</sup>, C.I. Catanesi<sup>1,2</sup>, A. Del Palacio<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE), CONICET-UNLP-CIC, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Facultad de Ciencias Naturales y Museo (FCNyM), Universidad Nacional de La Plata, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Laboratorio de Biodiversidad y Genética Ambiental (BioGea), Universidad Nacional de Avellaneda, Buenos Aires, Argentina. E-mail: ccatanesi@imbice.gov.ar

Los odonatos (libélulas) son insectos voladores y acuáticos de gran importancia como indicadores de salud ambiental, pero la falta de caracteres específicos morfológicos en algunas familias hace necesarios análisis genéticos para esclarecer sus relaciones filogenéticas. En este estudio, se evalúan diferentes metodologías para la obtención de ADN de odonatos. Se utilizaron los tejidos musculares de la pata posterior de Anisópteros y del cuerpo completo de Zygópteros (por ser estos más pequeños). Se emplearon cuatro métodos de extracción de ADN: 1) una técnica artesanal con cloruro de litio, 2) un kit comercial para tejidos, 3) un kit de nanopartículas sintetizadas en el Instituto de Física de La Plata y 4) una resina comercial. El ADN obtenido se cuantificó en Nanodrop 2000, se amplificó por PCR y se corrieron los amplicones en geles de agarosa 2%. La cuantificación mostró los siguientes valores de rendimiento promedio: técnica 1) 59,9 ng/ul y buena relación 260/280; técnica 2) 91,3 ng/ul y buena relación 260/280; técnica 3) 12,1 ng/ul y técnica 4) 115,4 ng/ul, ambas con valores bajos de 260/280. Todas las muestras fueron positivas en la amplificación. Las dos metodologías que emplean una etapa con proteinasa (1 y 2) resultaron con mayor pureza del ADN, si bien esta digestión insume tiempo adicional al procedimiento. Las técnicas 3) y 4) fueron ventajosas en cuanto al tiempo empleado, aunque no rindieron una buena calidad de ADN y, en el primer caso, tampoco buena cantidad. Pero, a pesar de la posible presencia de contaminantes, pudo obtenerse ADN útil para amplificación por PCR.

## GGM 19

### IDENTIFICACIÓN DE REGIONES GENÓMICAS ASOCIADAS AL CONTENIDO DE MICRONUTRIENTES (Fe, Zn, Mn, Cu) EN GRANOS DE TRIGO CANDEAL

Martínez L.M.<sup>1</sup>, D. Martino<sup>2</sup>, J.M. Rodrigo<sup>1,3</sup>, A.C. Fernández, J.M. Rivera<sup>2,4</sup>, A.L. Achilli<sup>1,3</sup>, L. González<sup>2</sup>, V. Echenique<sup>1,3</sup>, P.F. Roncallo<sup>1,3</sup>. <sup>1</sup>Centro de Recursos Naturales Renovables de la Zona Semiárida (CERZOS), Departamento de Agronomía, Universidad Nacional del Sur (UNS)- CONICET, Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Buck Semillas S.A., Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Departamento de Agronomía, Universidad Nacional del Sur (UNS), Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Facultad de Agronomía, UNMDP, Balcarce, Buenos Aires, Argentina. E-mail: roncallo@cerzos-conicet.gob.ar

El trigo candeal (*Triticum turgidum* var. *durum* L.) es un tipo de trigo destinado principalmente a la elaboración de pastas secas y es además una fuente importante de micronutrientes. La biofortificación genética de micronutrientes en los granos es una estrategia sostenible y de bajo costo para mejorar el estatus nutricional en la población. El objetivo de este trabajo fue analizar la variabilidad genética para el contenido de hierro (Fe), zinc (Zn), manganeso (Mn) y cobre (Cu) en grano sobre dos colecciones de trigo candeal (170 y 140 genotipos) e identificar marcadores SNP asociados utilizando una estrategia de mapeo de asociación. El contenido de micronutrientes (mg/kg) se analizó mediante un espectrómetro de plasma con detector de masa atómica (ICP-MS) en muestras de tres ensayos a campo. Se amplificó el microarreglo de SNP 35K sobre la colección CRZ (170), y para un subconjunto del panel GDPv1 (140) se utilizó el microarreglo 90K. Las asociaciones marcador-carácter se obtuvieron en TASSEL 5.0 utilizando un modelo lineal mixto (PCA+K). Se encontró una alta variabilidad genética para los cuatro micronutrientes analizados. Se identificaron asociaciones marcador-carácter en todos los cromosomas. En particular, para el contenido de micronutrientes, pero sin afectar el rendimiento, la altura del cultivo o la fecha de espigazón, sobre los cromosomas 2AS (Fe-Zn), 2AL (Fe), 2BL (Fe-Cu), 3AS (Mn-Cu), 6AL (Fe-Cu) 7AL (Fe) y 7BL (Fe-Cu). Las regiones identificadas permitirán aplicar selección asistida por marcadores para mejorar la calidad nutricional de los granos y sus productos.

## GGM 20

### IDENTIFICACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE GENES CODIFICANTES DE PROTEÍNAS RELACIONADAS AL ESTRÉS ABIÓTICO EN *Chenopodium quinoa*

Costa Tártara S.M.<sup>1,2</sup>, D.P. Arce<sup>2,3</sup>, P. Cacchiarelli<sup>2,4</sup>, G.H. Tolosa<sup>1</sup>, G.R. Pratta<sup>2,4</sup>. <sup>1</sup>Ciencias Básicas, Universidad Nacional de Luján, Luján, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Argentina; <sup>3</sup>Secretaría de Ciencia y Tecnología, Facultad Regional San Nicolás, UTN, San Nicolás, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Facultad de Ciencias Agrarias, UNR, Zavalla, Santa Fe, Argentina. E-mail: scosta@unlu.edu.ar

*Chenopodium quinoa* (quínoa) es una quenopodiácea alotetraploide ( $2n=4x=36$ ) distribuida en Sudamérica, cuyo origen se infiere por hibridación de especies diploides (genomas A y B). Se consume el grano como un cereal, y agronómicamente se adapta a ambientes diversos en altitud, temperatura, régimen hídrico y salinidad. El objetivo del trabajo fue identificar y describir secuencias de genes codificantes de proteínas asociadas a procesos de estrés abiótico denominadas *small Heat Shock Proteins* (sHSP), o proteínas de choque térmico, de bajo peso molecular clasificadas como la familia HSP20, caracterizadas por contener el dominio  $\alpha$ -cristalin-domain (ACD). A partir de secuencias de modelos de genes de sHSP en quínoa, descritas previamente, y de la identificación de genes anotados como sHSP en el genoma (v2), se identificaron 75 secuencias únicas, distribuidas en los nueve cromosomas. Se construyó un árbol filogenético por el método de máxima verosimilitud, previo alineamiento múltiple por ClustalW. Las relaciones filogenéticas mostraron alta similitud entre las secuencias homólogas de los genomas A y B, y un agrupamiento de acuerdo a la ubicación celular (núcleo o citoplasma), lo que indicaría la presencia de péptidos señales en las secuencias génicas. Observando la distancia entre genes y comparando la estructura genómica, se detectaron posibles eventos de duplicación en los cromosomas 1B, 2A y 4B, un mecanismo evolutivo reportado en la expansión de la familia de sHSP en otras especies de plantas, lo que también es congruente con el alto número de copias detectado.

## GGM 21

## ANÁLISIS GENÓMICO COMPARATIVO DE LA FAMILIA DE GENES SRS EN *Arachis hypogaea* (LEGUMINOSAE)

Gutierrez T.<sup>1,2</sup>, G.A. Perez<sup>1,2</sup>, J.A. Leguizamón<sup>1,2</sup>, L.M.I. Chalup<sup>1,3</sup>, J.G. Seijo<sup>1,2</sup>, S.S. Samoluk<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE), Corrientes, Argentina; <sup>2</sup>Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura (FaCeNA), UNNE, Corrientes, Argentina; <sup>3</sup>Universidad Nacional del Chaco Austral (UNCAUS), Chaco, Argentina. E-mail: tiagogutierrez1910@gmail.com

La familia génica SRS codifica para un grupo de factores transcripción de plantas, que regulan procesos fisiológicos relacionados con el crecimiento, desarrollo y respuesta a estrés. El maní es uno de los cultivos de leguminosas más importantes del mundo y nuestro país es uno de sus principales productores. En este trabajo se realizó la caracterización global de la familia SRS en el genoma del cv. Tifrunner (PeanutBase), incluyendo inferencias filogenéticas, estructuras génicas, duplicaciones y diversidad de expresión. En total, se identificaron 28 genes de longitud y estructura variable. El análisis con ProtParam-Expasy reveló diferente peso molecular y punto isoeléctrico en las proteínas. Las búsquedas con HMMER revelaron la presencia de dominios IXGH y *ring-like zinc finger*, característicos de esta familia. Análisis comparativos de la región promotora contra la base de datos PlantCare reveló motivos relacionados con el crecimiento, desarrollo y respuestas a diferentes tipos de estrés. Los análisis filogenéticos obtenidos por RAxML-NG evidenciaron seis grupos con estructuras génicas y proteicas particulares. Resultados de BLASTp sugieren que eventos de duplicación segmentaria habrían participado en la diversificación de esta familia. Análisis de RNAseq sugieren patrones particulares de expresión en diferentes tejidos y estados del desarrollo. La caracterización estructural de estos genes constituye la base para el desarrollo de análisis funcionales de mecanismos asociados a caracteres de interés agronómico.

## GGM 22

## EXPRESIÓN DIFERENCIAL DE GENES ASOCIADOS A LA ANDROESTERILIDAD INDUCIDA POR IMIDAZOLINONAS EN GENOTIPOS DE GIRASOL IMISUN DE DIVERSOS FONDOS GENÉTICOS

Zuzul G.<sup>1</sup>, M. Della Maddalena<sup>2</sup>, S. Herrera<sup>2</sup>, O. Marques<sup>2</sup>, J.M. Bruniard<sup>2</sup>, G. Nestares<sup>1</sup>, A. Ochogavía<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR), CONICET-UNR, Zavalla, Santa Fe, Argentina; <sup>2</sup>ACA C.L., Pergamino, Buenos Aires, Argentina. E-mail: anaochogavia@conicet.gov.ar

La androesterilidad inducida químicamente es una herramienta que se utiliza para la producción de híbridos en cultivos. El herbicida imazapir, aplicado durante estadios reproductivos tempranos, induce androesterilidad en algunos genotipos resistentes de girasol (*Helianthus annuus* L.) y altera la expresión de genes en sus anteras. El objetivo de este trabajo fue analizar la expresión de seis genes, previamente asociados a este mecanismo (*TDF6*, *TDF13*, *TDF23*, *TDF29*, *TDF45*, *TDF60*) que participan en transporte transmembrana, detoxificación, respuesta a estrés, y vías metabólicas con intervención de proteínas de unión Fe-S. Para ello se colectaron anteras de genotipos Imisun de diversos fondos genéticos que presentaron androesterilidad inducida por tratamiento con Imazapir+Imazamox (160 g i.a. ha<sup>-1</sup>). Se estableció un diseño experimental completamente aleatorizado (seis genotipos; tratados y sin tratar: control) y se analizó la expresión diferencial por PCR *Real Time* (qPCR) incluyendo tres genes de referencia, dos réplicas biológicas y tres repeticiones. La anatomía de anteras y polen se estudió por microscopía de Contraste Interdiferencial (DIC). Tres de los seis genotipos tratados presentaron desarrollo aberrante o ausencia de anteras (IM2, IM5 e IM6), y tres de ellos androesterilidad por daño en el tejido esporogénico (IM1, IM3 e IM4). Se confirmó la expresión diferencial entre plantas tratadas y control. Nuestros resultados confirman que la inducción de androesterilidad por imidazolinonas involucraría vías moleculares comunes en girasol Imisun, independientemente de su fondo genético.

## GGM 23

### CARACTERIZACIÓN GENOTÍPICA PROFUNDA DE UNA BASE DE GERMOPLASMA ELITE DE GIRASOL

Cendoya M.G.<sup>1</sup>, M. Grondona<sup>2</sup>, A. Zambelli<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Advanta Seeds Biotech Center, College Station, TX, USA; <sup>3</sup>CONICET, Argentina. E-mail: andres.zambelli@mdp.edu.ar

Mediante la caracterización genotípica se estudió la diversidad genética y la estructura poblacional de una base de germoplasma elite de girasol integrada por 331 líneas restauradoras (grupo heterótico R, GHR) y 237 líneas con androesterilidad citoplasmática (CMS; grupo heterótico B, GHB) de un programa de mejoramiento comercial. Para el genotipificado se utilizó un microarreglo de 16.497 SNPs y se seleccionaron los que presentaron una tasa de fallo inferior al 20%, una heterocigosis menor al 5% y una frecuencia mínima de alelos (MAF) del 5%. Esto resultó en 10.411 SNPs que se integraron en el mapa genético (densidad promedio: 7,5 SNP/cM). El análisis de estructura poblacional mostró dos subpoblaciones, en coincidencia con el agrupamiento *a priori* en GHR y GHB. Los valores medios de contenido de información polimórfica (PIC) en cada GH mostraron un mayor poder discriminativo en GHR (0,29) que en GHB (0,27). Los valores medios de diversidad genética en GHR y GHB fueron 0,37 y 0,34, respectivamente, sugiriendo que GHR es más diverso que GHB. Los valores medios de MAF, fueron 0,28 y 0,25 para GHR and GHB, respectivamente, indicando que GHB incluye más alelos raros que GHR. En general, los programas de mejoramiento de girasol tienen un número menor de líneas B que R, lo cual se atribuye a que el desarrollo de líneas B es un proceso más lento debido a que antes de construir las poblaciones de cruzamiento, los materiales deben convertirse a CMS. La información colectada será de utilidad para el desarrollo de estrategias de mejoramiento híbrido más eficientes.

## GGM 24

### DIVERSIDAD GENÉTICA DE CLONES DE *Cannabis sativa* L. DE USO TERAPÉUTICO A NIVEL REGIONAL

Landaburu M.<sup>1</sup>, N. Norero<sup>2</sup>, D. Villamonte<sup>3</sup>, S. Colman<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Genética, Depto. de Biología, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad Nacional de Mar del Plata, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Estación Experimental INTA Balcarce, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Instituto de Investigaciones Biológicas UE-UNMdP-CONICET, Buenos Aires, Argentina. E-mail: colmansilvana@gmail.com

Actualmente, existen cientos de genotipos diferentes de *Cannabis sativa* L. y todavía se siguen generando nuevos en los bancos de semillas alrededor del mundo. Muchos de ellos tienen ancestros comunes pero su composición química difiere y, por lo tanto, también su actividad biológica y propiedades para uso medicinal. Para la caracterización de variedades, los marcadores moleculares son relativamente más estables y eficientes que los marcadores morfológicos. Se han desarrollado marcadores microsatélites en *C. sativa* para la caracterización de diferentes cepas, su identificación y diferenciación, análisis de poblaciones y para estudios forenses. El objetivo de este trabajo fue caracterizar a nivel genético clones de *C. sativa* de uso regional. Se amplificó la secuencia de 10 microsatélites en cuatro clones de *C. sativa* de diferente quimiotipo y se analizó el número de alelos y haplotipos por locus a través de electroforesis en geles de poliacrilamida teñidos con plata. Se identificaron 31 alelos en los clones estudiados y la combinación de los mismos dio lugar a 18 patrones electroforéticos. En general, los clones fueron heterocigotas, con un máximo de dos alelos por locus. El microsatélite más polimórfico fue CANN\_4, que resolvió cinco alelos y tres patrones electroforéticos, logrando diferenciar tres de los cuatro clones entre sí. Estos resultados remarcan la utilidad de los marcadores moleculares para el estudio de la diferenciación, identificación y trazabilidad de genotipos de *C. sativa* en estadios tempranos del desarrollo y como herramienta para la conservación de su diversidad.

## GGM 25

## NUEVA VARIANTE GENÉTICA DE *Xylella fastidiosa* Wells et al. EN OLIVO, *Olea europaea* L., DE ARGENTINA

Tolocka P.A., M.F. Mattio, F.A. Guzmán, M.L. Otero, M.E. Roca, R.M. Haelterman., Unidad de Fitopatología y Modelización Agrícola (UFyMA), Instituto de Patología Vegetal (IPAVE), CIAP-INTA, Córdoba, Argentina. E-mail: tolocka.patricia@inta.gob.ar

En Argentina, desde 2017, se realiza la caracterización de la bacteria *Xylella fastidiosa* a través del sistema de tipificación “Multilocus Sequence Typing” (MLST). Para este sistema se emplean siete genes constitutivos (*housekeeping*) pudiendo definir la subespecie y tipo de secuencia (ST) del patógeno. Hasta el presente, se detectó la subespecie *pauca* en almendros, cítricos y olivos provenientes de diferentes provincias del país, obteniendo dos ST: 69 (olivo, cítrico) y 78 (almendro, olivo). El objetivo del presente trabajo fue realizar nuevas caracterizaciones de la bacteria a partir de plantas de olivo enfermas, procedentes del Dpto. Cruz del Eje, Córdoba. Por PCR convencional se amplificaron los siete genes involucrados en la tipificación. Los productos obtenidos fueron secuenciados y analizados mediante los programas Chromas Lite 2.0.1 y BioEdit versión 7.2. Las secuencias obtenidas fueron analizadas y comparadas con las disponibles en la base de datos MLST *Xylella fastidiosa*, obteniendo en una de las muestras los siete alelos nuevos. La combinación de dichos alelos conformó un nuevo tipo de secuencia, ST90, sin poder determinar, por el momento, a qué subespecie pertenece. Con este resultado, sumamos un ST más de *X. fastidiosa* hallada en olivos de Argentina, mostrando la diversidad de la bacteria en este hospedante. Es importante realizar análisis poblacionales de *X. fastidiosa*, con la finalidad de conocer la evolución de este patógeno en nuestro país.

## GGM 26

## ANÁLISIS *IN SILICO* DEL GENOMA DE *Pectobacterium carotovorum* S2FC, PATÓGENO DE NOGAL (*Juglans regia* L. cv. Chandler)

Príncipe A.<sup>1</sup>, I. Simone<sup>1</sup>, M.L. Chiotta<sup>1</sup>, G. Magris<sup>1</sup>, F. Carrasco<sup>2</sup>, P. Vera<sup>3</sup>, A. Abdala<sup>4</sup>, M.I. Ortiz<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Cátedra Genética General, Departamento de Ciencias Naturales, Facultad de Ciencias Exactas, UNRC, Río Cuarto, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>EEA-Catamarca, Argentina; <sup>3</sup>Unidad de Genómica, IABIMO, INTA-CONICET, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>EEA-Bariloche, INTA-CONICET, Río Negro, Argentina. E-mail: aprincipe@exa.unrc.edu.ar

Las especies del género *Pectobacterium* son patógenas bacterianas necrotróficas, responsables de un amplio espectro de enfermedades en cultivos de importancia agrícola y de plantas ornamentales. *P. carotovorum* S2FC fue aislada a partir de plantas de nogal, *Juglans regia* L. cv. Chandler, con síntomas de cancrrosis en la provincia de Catamarca, Argentina. Con el objetivo de identificar determinantes genéticos que controlan la virulencia y su diversificación filogenética, se realizó un análisis genómico *in silico*. Para ello, la secuencia del genoma de *P. carotovorum* S2FC fue obtenida a partir de una biblioteca de DNA (kit DNA Prep-Illumina) empleando el secuenciador NovaSeq 6000. El ensamblado de las lecturas obtenidas se realizó con Unicycler v0.5.0. El tamaño del genoma estimado fue de 5,05 Mpb, con un %GC de 51,52. Un total de 79 contigs fueron obtenidos y 4.509 secuencias codificantes (CDS) fueron identificadas. La anotación automática se realizó con el software Prokka, y se empleó para obtener el Core-Genome. A partir de los genes del core (1.232) se realizó un alineamiento contra 14 genomas de *Pectobacterium* obtenidos de GenBank. El análisis demostró que S2FC se encuentra estrechamente relacionada con otras subespecies de *P. carotovorum*, entre ellas, *P. carotovorum subsp. actinidae* asociada a cancrrosis en pera y kiwi. Determinantes claves de la virulencia de esta cepa como, los sistemas de secreción, la estructura del flagelo y el sistema de “quorum sensing”, fueron identificados. Nuestros resultados proveen hallazgos novedosos en relación con la diversificación genética y la patogenicidad de esta cepa.

## GGM 27

### CONTROL DE ESPECIFICIDAD DE SECUENCIAS CANDIDATAS PARA SILENCIAMIENTO GÉNICO CON RNAi EN LA PLAGA DE LA VID, *Lobesia botrana*

Resa Jurin L., S. Gomez Talquenca. EEA Mendoza-INTA, Mendoza, Argentina. E-mail: resa.lucas@inta.gob.ar

*Lobesia botrana*, la principal plaga de la vid, fue introducida en Mendoza en el año 2010. Los productores locales se vieron obligados a realizar controles fitosanitarios, mediante confusión sexual, con un alto costo, o la aplicación de productos químicos insecticidas con fuerte impacto ambiental y riesgo para otros organismos. El control de plagas por silenciamiento genético con RNAi, surge como una alternativa más económica y de bajo o nulo impacto, por lo que el estudio y desarrollo de esta tecnología es primordial. En base a transcriptos conocidos de genes vitales para la supervivencia en otros lepidópteros, se seleccionaron secuencias candidatas para silenciar. El objetivo del trabajo, fue corroborar que dichas secuencias estén presentes en la plaga y además no exista un transcripto en otra especie que pueda ser silenciada de manera inespecífica. Para ello realizamos un estudio *in silico*, para comparar dichas secuencias con un transcriptoma de *L. botrana* ensamblado *de novo* en nuestro laboratorio y con transcriptomas de distintas especies que puedan verse afectadas. También se diseñaron *primers* para estas secuencias y se corroboró por PCR la presencia de los transcriptos en extractos de RNA de larvas del insecto. Los resultados muestran que las 10 secuencias evaluadas están presentes en el transcriptoma de la plaga, no así en el de las demás especies. Por lo que estos genes son candidatos para la evaluación como “*targets*” del silenciamiento genético por RNAi, suplementando larvas con dsRNA y evaluando la expresión de dichos genes y la sobrevivencia del insecto.



**MV**

**MEJORAMIENTO  
VEGETAL**

**PLANT  
BREEDING**



## MV 1

## DETERMINACIÓN DE PADRES BIOLÓGICOS DE CLONES DE *Populus* spp. POR MICROSATÉLITES

Nosedá P., R. Bratovich, A. Gennari. Papel Prensa SA, Buenos Aires, Argentina. E-mail: pabloandresnosedá@yahoo.com.ar

Basados en la segregación de alelos polimórficos de microsatélites se propone determinar los posibles padres de individuos de *Populus* spp. generados a partir de la recolección de semillas en clones de comportamiento destacados en ensayos comparativos clonales. La estrategia es sondear dentro de un *pool* de posibles padres y excluir aquellos que no aportan el alelo obligado del padre, dato que se obtiene al estudiar a la madre. Dada la biología de las plantaciones de *Populus*, producto de su propagación clonal, y la inexistencia de poblaciones naturales de estos materiales, no es posible estimar frecuencias alélicas poblacionales y, por lo tanto, no es posible calcular índices o probabilidades de paternidad. Previamente determinamos qué microsatélites eran altamente polimórficos en clones comerciales de álamo y se utilizaron los marcadores SSR más polimórficos para estudiar familias conocidas y hacer estudios a ciegas para entrenar la metodología con un *pool* de cuatro padres alegados. En estos estudios se determinó que los marcadores PMGC 2020, PMGC2217 y SB24 eran suficientes para excluir a los padres alegados no biológicos dejando un único padre biológico. Finalmente se determinaron los padres biológicos de los nuevos clones destacados, por PCR-PAGE con tinción argéntica y estudio de los perfiles genéticos generados, que serán prontamente inscriptos en el INASE.

## MV 2

## EVALUACIÓN GENÉTICA CLÁSICA Y GENÓMICA PARA LA SELECCIÓN DE INDIVIDUOS DEL PROGRAMA DE MEJORAMIENTO DE *Eucalyptus camaldulensis* Dehnh. DEL INTA

Aguirre N.C.<sup>1</sup>, P.V. Villalba<sup>1</sup>, P. Pathauer<sup>2</sup>, D. Palazzini<sup>2</sup>, J.G. Rivas<sup>1</sup>, M.N. García<sup>1</sup>, C.V. Acuña<sup>1</sup>, E.F. Cisneros<sup>3</sup>, R. Carreras<sup>3</sup>, M.C. Martínez<sup>3</sup>, C.R. López<sup>3</sup>, E.P. Cappa<sup>2</sup>, S.N. Marcucci Poltri<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Instituto de Agrobiotecnología y Biología Molecular (IABiMo), UEDD INTA-CONICET, Hurlingham, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Recursos Biológicos (IRB), INTA, Hurlingham, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Facultad de Ciencias Forestales, Universidad Nacional de Santiago del Estero (UNSE), Santiago del Estero, Argentina. E-mail: aguirre.natalia@inta.gob.ar

En 2015, el IRB-INTA estableció en la región pampeana tres ensayos de progenies de segunda generación de *Eucalyptus camaldulensis* Dehnh. Las madres se seleccionaron según su valor de mejora (BVs) en un ensayo de la Universidad Nacional de Santiago del Estero. Este trabajo compara modelos de selección de genética clásica y genómica para su aplicación en el programa de mejoramiento genético de *E. camaldulensis* del INTA. En dos de los ensayos (CASTELAR y GUALEGUAYCHÚ), se evaluaron a los dos años la altura de los árboles (ALT2) y la susceptibilidad al ataque por *Leptocybe invasa* (LEP2), al cuarto año el diámetro del tronco (a 1,3 m de altura, DAP4), y al sexto año la rectitud del fuste (FOR6) y el diámetro (DAP6). En CASTELAR, se genotipificaron 141 árboles y sus madres con EuChip60k, obteniendo 22.426 SNPs. Utilizando un modelo de árbol individual multi-carácter y multi-sitio y la información de pedigrí (ABLUP) y genómica (HBLUP), se estimaron (co)varianzas y BVs de cada árbol, y sus exactitudes (ACC). Las heredabilidades de los caracteres variaron entre 0,05 y 0,95 y fueron similares entre los modelos (promedio de 0,260 para HBLUP y 0,256 para ABLUP), excepto para FOR6 donde HBLUP superó en más del 11% a ABLUP, y DAP4 donde HBLUP fue inferior (16%). Las correlaciones genéticas aditivas entre sitios y caracteres fueron en promedio superiores con HBLUP (0,224) respecto a ABLUP (0,197). Las ACC promedio de los BVs de las progenies fueron más altas para HBLUP (0,734) que para ABLUP (0,707) (máximo 11%). Estos resultados muestran la utilidad de la información genómica para la selección de individuos de *E. camaldulensis*.

### MV 3

## SELECCIÓN DE CULTIVARES COMERCIALES DE TRIGO PAN (*Triticum aestivum* L.) SEGÚN CARACTERES DE CALIDAD

Mójica C.J.<sup>1</sup>, P.E. Abbate<sup>2</sup>, E.A. Rossi<sup>1</sup>, N.C. Bonamico<sup>1</sup>, M.G. Balzarini<sup>3,4</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Investigaciones Agrobiotecnológicas, CONICET-UNRC, Río Cuarto, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA) - Balcarce, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Facultad de Ciencias Agropecuarias, Estadística y Biometría, Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, Argentina; <sup>4</sup>Unidad de Fitopatología y Modelización Agrícola (UFyMA-INTA), Córdoba, Argentina. E-mail: jmojica@ayv.unrc.edu.ar

En la mejora genética de trigo pan (*Triticum aestivum* L.), el rendimiento puede correlacionarse negativamente con variables de calidad. El objetivo del trabajo fue elegir cultivares de trigo pan según combinaciones de rendimiento y calidad. En el periodo 2014-2019 se evaluaron 130 cultivares comerciales de trigo pan en 10 sitios experimentales de la RET de Argentina. Las variables medidas fueron: rendimiento en grano (RG), peso de mil granos (PMG), peso hectolítrico del grano (PH), concentración de proteína (PROT) y de gluten húmedo (GH), fuerza alveográfica (W), estabilidad farinográfica (EF), volumen de pan (VOL), rendimiento en harina (RH), y contenido de cenizas (CEN). El *biplot* de genotipo por rendimiento × calidad (GYT) se utilizó para clasificar los cultivares en base al índice de superioridad según la media de todas las combinaciones. Las dos primeras componentes principales explicaron el 86,6% de la variación entre los cultivares. Las combinaciones que permitieron discriminar los cultivares en la CP1 fue la de RG con PH y PROT, en tanto que en la CP2 lo fue EF. De los cultivares superiores a la media, WB Cristalino, Klein Cien Años y Buck Destello se asociaron mejor a las combinaciones de RG con VOL, W y EF. Mientras que Klein Valor, Aviso, Baguette620 lo hicieron con PROT, GH, CEN, PH, RH y PMG. Buck Resplandor y Buck Coliqueo presentaron la mayor estabilidad. El *biplot* GYT permite ver la clasificación de los cultivares, identificar los superiores (ubicados en la derecha del gráfico), los estables (menor distancia al vector medio) y determinar los puntos fuertes y débiles de los cultivares.

### MV 4

## DESARROLLO DE DOS ISOLÍNEAS DE TRIGO PAN CON Y SIN EL ALELO *GluB1x7<sup>OE</sup>* Y SU EFECTO EN CALIDAD PANADERA

Nisi M.M.<sup>1</sup>, L. Lombardo<sup>2</sup>, D. Gomez<sup>2</sup>, L. Mir<sup>2</sup>, L. Sciarini<sup>3</sup>, G. Perez<sup>3</sup>. <sup>1</sup>INTA CIAP IFRGV Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>EAA INTA Marcos Juárez, Córdoba, Argentina; <sup>3</sup>CYTAC Córdoba, Argentina. E-mail: nisi.maria@inta.gob.ar

La calidad de la harina para pan depende de las propiedades viscoelásticas de la masa aportadas por las proteínas del gluten como las gluteninas y gliadinas. El objetivo de este trabajo fue desarrollar isolíneas con marcadores moleculares que varían en un solo alelo de glutenina el *GluB1x7<sup>OE</sup>* y estudiar su efecto en calidad panadera. Para ello se realizó un cruzamiento entre las variedades BaguetteP11 y Bointa 2001 (portadora del alelo *GluB1x7<sup>OE</sup>*). En F<sub>6</sub> se seleccionaron dos líneas heterocigotas con el alelo *GluB1x7<sup>OE</sup>* (2 y 26), luego en F<sub>7</sub> se seleccionaron las homocigotas con y sin el *GluB1x7<sup>OE</sup>*. En 2018 se realizaron parcelas a campo con dos tratamientos de nitrógeno (100 kg/ha y 200 kg/ha) y se obtuvo la harina con la cual se realizaron análisis de capacidad de retención de solvente ácido láctico (SRClac), micro-panificaciones (volumen específico, Ve) y ensayos reométricos (G' módulo elástico, G'' módulo viscoso y tan delta G'/G''). Se observaron diferencias significativas en los Ve de las líneas con y sin el *GluB1x7<sup>OE</sup>* en ambos tratamientos de nitrógeno (+6,2% en la línea 26 y +6,9% en la 2 ambas con *GluB1x7<sup>OE</sup>* y +10% con 200 kg/ha con respecto a 100 kg/ha en ambas líneas), también en los SRClac de las líneas con y sin el alelo. El G' y el G'' presentan diferencias significativas en la interacción entre las isolíneas, la fertilización y la presencia de *GluB1x7<sup>OE</sup>*. Ambas líneas tuvieron un comportamiento elástico. Estos resultados evidencian que la presencia de *GluB1x7<sup>OE</sup>* favorece la calidad panadera en promedio en 6,4% en el Ve para 100 y 200 kg/ha en los dos fondos genéticos.

## MV 5

## MUTANTES DE TRIGO PAN (*Triticum aestivum* L.) BUSCANDO BAJA SENSIBILIDAD A ACETOCLOR COMO HERBICIDA PRE-EMERGENTE

Garrahan G., F. Di Pane, M. Yannicari. CEI Barrow, Buenos Aires, Argentina. E-mail: dipane.francisco@inta.gov.ar

El acetoclor es un herbicida pre-emergente del grupo de las cloroacetamidas que actúa en la inhibición de la división celular al afectar la síntesis de ácidos grasos de cadena muy larga. El acetoclor puede ser útil para el control de gramíneas que muestran múltiple resistencia a herbicidas como es el caso del *Lolium spp.*, sin embargo, no tiene registro de uso en trigo. El objetivo de este trabajo fue evaluar el comportamiento de mutantes estabilizadas de trigo pan a diferentes dosis de acetoclor -0, 1x, 2x, 3x, 4x y 5x; dosis de marbete (x)- y encontrar entre ellas posibles candidatas de baja sensibilidad al herbicida. Para ello se dispuso en macetas y en cámara de cultivo 10 mutantes previamente seleccionadas a campo a una dosis de 5x de metolacloro. Las mismas se trataron en pre-emergencia y se observó la respuesta de control y materia seca acumulada (MSA) a los 20 días de emergidas, comparándolas con el testigo (0x) y con el cultivar sin mutar (Baguette 10). Los resultados obtenidos demuestran que algunas mutantes (Mut. 3 y 10) mostraron un crecimiento igual o mayor comparados con el testigo (0x), en cambio otros redujeron la MSA hasta en un 80% en las dosis más altas (4x y 5x). Cuantificando la actividad glutatión-S-transferasa basal como mecanismo de detoxificación de cloroacetamidas, se encontró variación entre mutantes. Se puede concluir que algunas mutaciones inducidas en trigo podrían conferir baja sensibilidad a acetoclor.

## MV 6

## ASOCIACIÓN ENTRE LA RESISTENCIA A LA FUSARIOSIS DE LA ESPIGA Y CARACTERES MORFOLÓGICOS EN CULTIVARES ARGENTINOS DE TRIGO PAN (*Triticum aestivum* L.)

Blanc A.<sup>1</sup>, I.E. Nuñez Bordoy<sup>1</sup>, M.D.L.M. Echeverría<sup>1</sup>, M.F. Franco<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata, Balcarce, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Estación Experimental Agropecuaria Balcarce, INTA, Balcarce, Buenos Aires, Argentina. E-mail: amparoblancc@gmail.com

La fusariosis de la espiga de trigo (FET), causada por *Fusarium graminearum*, es una de las enfermedades más devastadoras que con frecuencia ocasiona epidemias en numerosas áreas del mundo. La utilización de cultivares resistentes juega un papel clave en el manejo integrado de la FET. Considerando que numerosos caracteres morfológicos afectan a la enfermedad, dilucidar las relaciones existentes entre la resistencia a la FET y los componentes de la arquitectura de la planta que limitan el desarrollo de la enfermedad podría ser una estrategia ventajosa para acelerar el desarrollo de cultivares resistentes. El presente trabajo estudió las relaciones existentes entre la resistencia a la FET (severidad y Área Bajo la Curva de Progreso de la Enfermedad -ABCPE-) y caracteres morfológicos de la espiga (longitud de raquis, número de granos por espiga, número de granos por espiguilla, número de espiguillas y densidad de la espiga) en 49 cultivares comerciales de trigo pan (*Triticum aestivum* L.) difundidos a nivel nacional. Los materiales se evaluaron en dos años de ensayos de campo, con inoculación artificial. El análisis de los datos se realizó mediante el Test de Pearson. La densidad de la espiga estuvo significativamente asociada con la severidad de la enfermedad ( $r=-0,32$ ;  $p<0,05$ ) y el ABCPE ( $r=-0,22$ ;  $p<0,05$ ). Estos resultados constituyen un avance promisorio, ya que la consideración de los atributos morfológicos asociados a la resistencia a la FET permitirá acelerar el desarrollo de cultivares resistentes.

## MV 7

### ACUMULACIÓN DE BIOMASA DE LÍNEAS DE TRITÍCEAS HÍBRIDAS SEMBRADAS EN FECHAS DE SIEMBRA CONTRASTANTES

Grossi Vanacore M.F.<sup>1</sup>, A.S. Plevich<sup>1</sup>, L.E. Aguirre<sup>1,2</sup>, A. Lanzetti<sup>1</sup>, F.N. Orozco<sup>1</sup>, H.E. Di Santo<sup>1,2</sup>, E.A. Castillo<sup>1,2</sup>, E.M. Grassi<sup>1,2</sup>.

<sup>1</sup>Facultad de Agronomía y Veterinaria, Universidad Nacional de Río Cuarto, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Investigaciones Agrobiotecnológicas, UNRC-CONICET, Córdoba, Argentina. E-mail: mgrossi@exa.unrc.edu.ar

Triticales (*X*Triticosecale Wittmack) y tricepiros (*X*Triticosecale Wittmack x *X*Agrotriticum Ciferri & Giacom) son híbridos con potencial forrajero para la estación invernal. El objetivo del ensayo fue evaluar la acumulación de biomasa forrajera en líneas avanzadas de tritíceas híbridas en dos fechas de siembra contrastantes. Se realizaron ensayos comparativos con diseño en bloques completos al azar con tres repeticiones en parcelas de 7 m<sup>2</sup> en fecha de siembra temprana (30/03/2021) y tardía (08/06/2021). Los materiales evaluados fueron 24 líneas de tricepiro y seis de triticales en F<sub>12</sub> junto con ocho testigos comerciales. Se midieron nueve caracteres relacionados a la producción de biomasa. En siembra temprana, los valores medios de producción de biomasa acumulada a fin de ciclo (1.439±451 g.m<sup>-2</sup>) y rendimiento en grano (417±167 g.m<sup>-2</sup>) fueron mayores respecto a la tardía (996±365 y 328±134 g.m<sup>-2</sup>, respectivamente). En cambio, el índice de cosecha representó un 33,3% en la segunda fecha, frente a 28,6% en siembra temprana. Las líneas tuvieron un comportamiento diferencial según la fecha de siembra. Los genotipos CrF20 y C130/19 fueron superiores en producción de biomasa en ambas fechas; el primero tuvo mayor producción de grano en siembra temprana, mientras que el segundo presentó el mayor rendimiento en siembra tardía. C528 se destacó en producción de grano en ambas fechas. El análisis de componentes principales reveló correlaciones positivas en la mayoría de los caracteres analizados. Se pudieron identificar tritíceas híbridas de comportamiento superior en ambas fechas de siembra.

## MV 8

### CARACTERIZACIÓN Y SELECCIÓN DE LÍNEAS GRANÍFERAS DE TRITÍCEAS HÍBRIDAS POR CICLO DE CRECIMIENTO

Aguirre L.E.<sup>1,2</sup>, A.S. Plevich<sup>1</sup>, M.F. Grossi Vanacore<sup>1</sup>, M.E. Rovere<sup>1,2</sup>, S. Vargas<sup>1</sup>, H.E. Di Santo<sup>1,2</sup>, E.A. Castillo<sup>1,2</sup>, E.M. Grassi<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Agronomía y Veterinaria, Universidad Nacional de Río Cuarto, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Investigaciones Agrobiotecnológicas, UNRC-CONICET, Córdoba, Argentina. E-mail: laguirre@ayv.unrc.edu.ar

Triticales (*X*Triticosecale Wittmack) y tricepiros (*X*Triticosecale Witt. x *X*Agrotriticum Ciferri & Giacom) son un recurso importante para la obtención de grano forrajero de buena composición nutricional en ambientes limitantes, convirtiéndolos en alternativas válidas para la diversificación forrajera. En la UN de Río Cuarto, se evaluaron 197 materiales de tritíceas híbridas en F<sub>8</sub> con el objetivo de caracterizar y seleccionar líneas por ciclo de crecimiento. La siembra se realizó el 13/05/2021 y se utilizó un diseño aumentado con nueve testigos para ajustar los valores de cada línea, análisis de conglomerados y de componentes principales. El análisis de conglomerados permitió agrupar las líneas según ciclo de crecimiento: 44 de ciclo corto (CC), 88 intermedio-corto (CIC), 22 intermedio (CI), 41 intermedio-largo (CIL) y 2 largo (CL). Dentro de cada grupo se seleccionaron las líneas con valores superiores a la media en al menos tres de los cuatro caracteres evaluados (porte, aspecto, altura de planta y peso de grano). El ensayo presentó una media de 410±145 g.m<sup>-2</sup> para la producción de grano. Se seleccionaron 17 líneas CC (493±152 g.m<sup>-2</sup>, 12% de ganancia esperada, GE, dentro del ciclo), 40 CIC (552±88 g.m<sup>-2</sup>, 17% de GE), 13 CI (390±59 g.m<sup>-2</sup>, 4% de GE), 23 CIL (337±95 g.m<sup>-2</sup>, 6% de GE) y 1 CL (265 g.m<sup>-2</sup>, 10% de GE). Las dos primeras componentes principales explican el 63,8% de la variación observada con una correlación cofenética de 0,815 para el ensayo general. Estas líneas serán sometidas a futuros ensayos comparativos de rendimiento para continuar la selección y su validación agronómica.

## MV 9

## ACTIVIDAD DE LA ACETOHIDROXIÁCIDO SINTASA EN LÍNEAS MUTANTES DE SORGO CON RESISTENCIA AL HERBICIDA IMAZETAPIR

Breccia G.<sup>1</sup>, L. Lombardo<sup>2</sup>, C. Ghione<sup>2</sup>, G. Nestares<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR), UNR, CONICET, Santa Fe, Argentina.; <sup>2</sup>Grupo Biotecnología y Recursos Genéticos, INTA EEA Marcos Juárez, Marcos Juárez, Córdoba, Argentina. E-mail: gbreccia@unr.edu.ar

La presencia de malezas causa importantes pérdidas en el rendimiento de los cultivos, por lo cual resulta de interés la obtención de nuevas fuentes de resistencia a herbicidas. Recientemente, se han obtenido nuevas líneas de sorgo (*Sorghum bicolor* L. Moench) con resistencia a imazetapir a través de mutagénesis química. El herbicida imazetapir actúa como inhibidor de la enzima acetohidroxiácido sintasa (AHAS). El objetivo de este trabajo fue cuantificar la actividad AHAS en respuesta a imazetapir en líneas mutantes de sorgo. Se evaluaron tres líneas M294, M307 y M309 y la variedad susceptible Puká INTA. Se realizaron ensayos mediante dos metodologías, *in vitro* e *in vivo*, a fines de determinar el grado de inhibición de la AHAS. A su vez, la metodología *in vivo* constituye una aproximación para inferir la contribución de mecanismos de resistencia no relacionados al sitio de acción presentes en algunos fondos genéticos. En ambos casos, los productos enzimáticos fueron determinados por la reacción colorimétrica de Westerfeld. Los datos fueron analizados por regresión no lineal y por el test de Kruskal-Wallis. Los parámetros estimados para las curvas dosis-respuesta de actividad *in vitro* no mostraron diferencias significativas ( $p > 0,05$ ) entre los genotipos evaluados. En cuanto a la actividad *in vivo*, se encontraron diferencias significativas ( $p < 0,05$ ) entre M309 y el resto de los genotipos. Se concluye que las mutantes presentan sensibilidad en el sitio de acción y el mecanismo de resistencia en M309 podría deberse a una translocación o metabolismo diferencial del herbicida.

## MV 10

## MAPEO FINO Y PRIORIZACIÓN DE GENES CANDIDATOS DE UN QTL DE RESISTENCIA A PODREDUMBRE DE ESPIGA EN MAÍZ (*Zea Mays* L.)

Federico M.L.<sup>1,2</sup>, M. Carrere-gómez<sup>1,2,3</sup>, A. Baricalla<sup>2,3,4</sup>, V. Decker<sup>1</sup>, A. Díaz Paleo<sup>1</sup>, D. Presello<sup>1</sup>. <sup>1</sup>EEA-Pergamino, INTA, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>CONICET, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Centro de Investigaciones y Transferencia del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires (CITNOBA), UNNOBA, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Centro de Bioinvestigaciones (CeBIO), UNNOBA, Buenos Aires, Argentina. E-mail: federico.marialaura@inta.gov.ar

La podredumbre de espiga en maíz (*Zea mays* L.) causada por *Fusarium* spp. afecta el rendimiento y la calidad del grano. Una de las estrategias de manejo más efectivas es el desarrollo de cultivares menos susceptibles. Con este objetivo, se planteó investigar mediante retrocruzamiento y priorización de genes candidatos (GC) una región en el cromosoma 2 donde colocalizan loci de caracteres cuantitativos (QTL) del pericarpio del grano (espesor y concentración de ácido *t*-ferúlico) y resistencia a la enfermedad. La región, delimitada por *umc1845* y *bnlg381* en una población de líneas recombinantes endocriadas (RIL) derivada del cruzamiento LP4637 (resistente) x L4674 (susceptible), contiene 294 GC posicionales. La priorización de estos GC con un algoritmo de aprendizaje automático identificó como posible gen causal del QTL al gen *pal2* que se expresa preferencialmente en pericarpio y estigmas. Paralelamente, 143 líneas surgidas de tres ciclos de retrocruzas (LP564xLP4637) con selección por resistencia y cuatro ciclos de autofecundación al azar fueron genotipificadas con siete marcadores moleculares (InDels y microsatélites) y evaluadas a campo; siendo el marcador *pal2* el que presentó la mayor asociación entre la dosis del alelo del donante de la resistencia (LP4637) y la severidad de síntomas ( $R^2=0,17; p=1,5 \times 10^{-7}$ ). Dado que la enzima PAL2 cataliza el primer paso en la biosíntesis de fenilpropanoides, diferencias en su funcionalidad podrían explicar tanto la mayor concentración de ácido *t*-ferúlico como el mayor espesor del pericarpio observado en las plantas con mayor grado de resistencia.

## MV 11

### PREDICCIÓN GENÓMICA DE LA RESISTENCIA A MAL DE RÍO CUARTO EN MAÍZ CON MODELOS QUE CONSIDERAN LA INTERACCIÓN GENOTIPO-AMBIENTE

Rossi E.<sup>1,2</sup>, M. Ruiz<sup>1,2</sup>, N. Bonamico<sup>1,2</sup>, M. Balzarini<sup>3,4</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Agronomía y Veterinaria, Universidad Nacional de Río Cuarto (UNRC), Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Investigaciones Agrobiotecnológicas (INIAB), CONICET-UNRC, Río Cuarto, Córdoba, Argentina; <sup>3</sup>Estadística y Biometría. Facultad de Ciencias Agropecuarias, Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, Argentina; <sup>4</sup>Unidad de Fitopatología y Modelización Agrícola (UFYMA), CONICET-INTA, Córdoba, Argentina. E-mail: erossi@ayv.unrc.edu.ar

En los programas de mejoramiento genético vegetal, los ensayos multiambientales son muy importantes para evaluar el desempeño de los genotipos en diferentes condiciones ambientales y estimar la interacción genotipo-ambiente (GE). La predicción genómica, utilizando conjuntos densos de marcadores y modelos mixtos para explotar la interacción GE, permite seleccionar genotipos en ensayos multiambientales con datos incompletos. El objetivo de este trabajo fue evaluar la predicción genómica de la resistencia a Mal de Río Cuarto (MRC) en maíz, con estrategias que incluyen la interacción GE en los modelos. Un conjunto de 200 líneas de maíz, genotipificadas con 78.000 SNPs obtenidos mediante genotipificado por secuenciación (GBS), se evaluó por su comportamiento frente a la enfermedad MRC en seis ambientes del área donde la enfermedad es endémica. Se usaron modelos mixtos para obtener la media ajustada del índice de severidad de la enfermedad (ISE) en ambientes individuales y a través de ambientes. Dos enfoques se usaron para hacer predicciones genómicas. Por un lado, se ajustaron modelos de predicción genómica que reducen la interacción GE, ya que se usó la media de los genotipos en cada ambiente o a través de ambientes. Por otro lado, se ajustaron modelos de predicción genómica que utilizan la correlación entre los ambientes para predecir el comportamiento de un genotipo en un ambiente determinado. Los resultados indican que para la enfermedad MRC, estrategias que reduzcan la interacción GE tienen mayor precisión de la predicción genómica.

## MV 12

### DETERMINACIÓN DEL HAPLOTIPO DEL GEN *GT1* PRESENTE EN LÍNEAS ENDOCRIADAS DE MAÍZ Y SU RELACIÓN CON LA PROLIFICIDAD Y MACOLLAJE

Gaujan M.D.<sup>1</sup>, C.G. Lopéz<sup>1,2,3</sup>, M. Fradkin<sup>1,2,3</sup>. <sup>1</sup>Cátedra de Mejoramiento Genético, Facultad de Agrarias, Universidad Nacional de Lomas de Zamora, Llavallol, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Investigación sobre Producción Agropecuaria Ambiente y Salud (IIPAAS), Llavallol, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), CABA, Argentina. E-mail: mfradkin@agrarias.uniz.edu.ar

Argentina ocupa un lugar importante como productor de maíz, siendo el segundo exportador después de Estados Unidos. Sostener esta posición requiere incrementar la producción. Con ese objetivo, en los últimos años la producción de maíz ha incorporado ambientes de menor potencialidad, implementado así, prácticas de manejo para generar estabilidad y rentabilidad, como siembra tardía y disminución de la densidad de siembra. Utilizando bajas densidades, gana importancia el macollaje y la prolificidad, ya que pueden producir granos adicionales a los de la espiga principal. El gen *grassy tillers 1* (*gt1*) se encuentra relacionado con el macollaje, y se han desarrollado *primers* que amplifican la región control (*gt1*-CR), distinguiéndose dos haplotipos: M1 y M2. El objetivo fue determinar en un grupo de genotipos de líneas endocriadas de maíz, qué haplotipo *gt1*-CR poseen y correlacionar este rasgo con el macollaje y componentes del rendimiento evaluados en ensayos de campo. Si bien los resultados obtenidos no lograron revelar evidencias consistentes que permitan vincular el haplotipo en la región control del gen *gt1* con la capacidad macolladora de las líneas endocriadas, hay una tendencia de que aquellos genotipos que poseen el haplotipo M1 reducen aún más la capacidad de macollaje respecto de los M2. Estos resultados indican la necesidad de continuar investigando la prolificidad y el macollaje de líneas endocriadas de maíz y sus híbridos derivados en diferentes ambientes, con el objetivo de determinar aquellos genotipos que mejor se adapten a las condiciones ambientales de cada región.



## MV 13

## IDENTIFICACIÓN DE LOCI PARA RESISTENCIA A *Xanthomonas vasicola* pv. *vasculorum* EN MAÍZ (*Zea mays* L.)

Ruiz M.<sup>1,2</sup>, E.A. Rossi<sup>1,2</sup>, M.G. Balzarini<sup>3,4</sup>, N.C. Bonamico<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Investigaciones Agrobiotecnológicas (INIAB), CONICET-UNRC, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Facultad de Agronomía y Veterinaria, Universidad Nacional de Río Cuarto, Córdoba, Argentina; <sup>3</sup>Estadística y Biometría. Facultad de Cs. Agropecuarias, Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, Argentina; <sup>4</sup>Unidad de Fitopatología y Modelización Agrícola (UFYMA), CONICET-INTA, Córdoba, Argentina. E-mail: mruiz@ayv.unrc.edu.ar

En los últimos años se observaron daños en maíz (*Zea mays* L.) causados por *Xanthomonas vasicola* pv. *vasculorum* (Xv). El objetivo del trabajo fue identificar loci para resistencia a Xv en maíz. En cinco ambientes del sur de Córdoba se realizó la evaluación fenotípica para resistencia a Xv en una población diversa de 172 líneas endocriadas provenientes del Centro Internacional de Mejoramiento de Maíz y Trigo durante tres ciclos agrícolas desde 2019-2020. En cada genotipo se midió severidad (SEV) de la enfermedad. Se ajustó un modelo lineal mixto a los datos de SEV para obtener el mejor predictor lineal insesgado (BLUP) del efecto de cada genotipo en sentido amplio o a través de los ambientes. Posteriormente, se modeló la asociación entre el BLUP de genotipo y la variación genómica expresada por 46.990 marcadores del tipo SNP usando distintos modelos de mapeo por asociación (GWAS). Fenotípicamente, se observó en todos los ambientes alta infestación natural y daños en la población de líneas causados por la bacteriosis (50% de las hojas inferiores con daños severos). Los resultados muestran que el germoplasma evaluado presenta alta variabilidad genética para resistencia a Xv. El modelo GWAS permitió identificar nueve loci para resistencia a la enfermedad que representan los primeros hallazgos para el desarrollo de híbridos resistentes para Xv en maíz.

## MV 14

## HABILIDAD COMBINATORIA DE LÍNEAS DE GIRASOL PARA RESISTENCIAS PARCIALES A *Sclerotinia sclerotiorum* EN CAPÍTULOS, VALORADAS CON UN ÍNDICE DE SELECCIÓN

Rosas M.L.<sup>1</sup>, M.A. Dinon<sup>1</sup>, S.G. Delgado<sup>1</sup>, F. Castaño<sup>1</sup>, C.B. Troglia<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Ciencias Agrarias, (FCA), UNMDP, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>EEA Balcarce-INTA, Buenos Aires, Argentina. E-mail: maria\_lionela@hotmail.com

Se desea conocer la habilidad combinatoria -HC- de líneas hembras -A- (SD, Ha89, Ha441, GU) y machos -R- (1, 2, 14, 15, 16, 29, 31) de girasol (que generaron 28 F<sub>1</sub> por cruzamiento factorial), para el índice de selección (IdS)=[(90xPeríodo de incubación relativa-PIR)+(10x1/Crecimiento relativo de la lesión-CLR)]. Este IdS había predicho el nivel mayor de resistencia parcial simultáneo de PIR+CLR en las F<sub>1</sub>, respecto a sus progenitores, para la podredumbre blanca de capítulos (PBC) generada por inoculaciones con *Sclerotinia sclerotiorum*. Se emplearon los valores de IdS de cada F<sub>1</sub> evaluada previamente. La media de los IdS para cada línea A, a través de las R o, bien, el de cada línea R, a través de las A, menos el promedio general de los IdS de las 28 F<sub>1</sub> (PG), generaron el valor de la HC General para cada línea A (HCGh) y R (HCGm), respectivamente. Para cada F<sub>1</sub> se calculó el valor de la HC Específica (HCEmh=valor observado de la F<sub>1</sub>-PG-HCGm-HCGh). Las líneas SD (A) y R29 (R) exhibieron los valores máximos de HCGh (0,239) y HCGm (0,205), respectivamente. Mientras que la F<sub>1</sub> SDxR1 mostró el máximo para la HCEmh=0,156, sugiriendo un mayor nivel de resistencia que el predicho desde las HCG de sus progenitores. El uso de SD y R29 en cruzamientos contribuirá a sus progenies con un período mayor sin síntomas y con una velocidad baja de crecimiento de PBC. Asimismo, los aparentes efectos de dominancia incrementarían los niveles de resistencia en la F<sub>1</sub>. Ante la aparición de la PBC, esas progenies verían menos afectado su rendimiento respecto de aquellas generadas con otros progenitores.

## MV 15

### ANÁLISIS DE LOS EFECTOS PARENTALES EN HÍBRIDOS INTERGENÓMICOS RECÍPROCOS DE *Arachis L.* (Leguminosae)

Leguizamón J.A.<sup>1,2</sup>, T. Gutierrez<sup>1,2</sup>, G.A. Pérez<sup>1,2</sup>, J.G. Seijo<sup>1,2</sup>, A.V. García<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura, UNNE, Corrientes, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Botánica del Nordeste, Corrientes, Argentina. E-mail: yoelagustin17@gmail.com

La ampliación de la base genética del maní se realiza mediante el uso de especies silvestres de *Arachis*. El desarrollo de materiales de premejoramiento reveló que los caracteres seleccionados en los parentales pueden perderse o manifestarse de diferente forma en la descendencia. Aquí se analiza el efecto parental sobre 17 caracteres fenotípicos de híbridos intergenómicos F<sub>1</sub> recíprocos entre parentales KK [*A. batizocoi* Krapov. & Greg. (Bati) y *A. cruziana* Krapov., Greg. & Simpson (Cruz)] y BB [*A. williamsii* Krapov. & Greg. (Will) y *A. valida* Krapov. & Greg. (Vali)]. El análisis fenotípico global (PCA) evidenció que los híbridos ValixBati y BatixVali presentan efectos recíprocos con fenotipos similares o superiores a los de los progenitores paternos. Los híbridos WillxCruz presentaron fenotipos intermedios, mientras que los recíprocos tienden a transgredir el fenotipo materno. Los híbridos BatixWill y WillxBati presentaron fenotipos intermedios al de los parentales. Los caracteres analizados individualmente (ANOVA) presentaron diferentes patrones de expresión fenotípica entre los genotipos analizados. Más aún, algunos caracteres mostraron distinto comportamiento en diferentes combinaciones parentales sugiriendo diferentes controles genéticos. Los resultados observados en las diferentes combinaciones parentales revelan la necesidad de profundizar la comprensión de los mecanismos de control genético de los caracteres en los distintos contextos genómicos de materiales desarrollados para la efectiva utilización de los mismos en el premejoramiento del maní.

## MV 16

### ANÁLISIS DE LA INFLUENCIA PARENTAL EN LA EXPRESIÓN FENOTÍPICA DE HÍBRIDOS INTRAGENÓMICOS DE *Arachis L.* (Leguminosae)

Pérez G.A.<sup>1,2</sup>, J.A. Leguizamón<sup>1,2</sup>, T. Gutierrez<sup>1,2</sup>, A.V. García<sup>1</sup>, J.G. Seijo<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Botánica del Nordeste, CONICET-UNNE, Corrientes, Argentina; <sup>2</sup>Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura, UNNE, Corrientes, Argentina. E-mail: gimenap534@gmail.com

La utilización de especies silvestres en el premejoramiento de maní requiere la síntesis de híbridos y anfidiplóides compatibles tanto genómicamente como en nivel de ploidía. Sin embargo, la hibridación y duplicación cromosómica pueden alterar los caracteres evaluados en los parentales. En este trabajo se analiza el efecto de distintas especies parentales con un mismo genoma sobre híbridos F<sub>1</sub> recíprocos. La caracterización fenotípica se realizó en 17 caracteres de los parentales [*A. batizocoi* Krapov. & Greg. y *A. cruziana* Krapov., Greg. & Simpson (KK); *A. williamsii* y *A. valida* (Krapov. & Greg.) (BB)] y sus híbridos. El análisis de la variación global (ACP) mostró que los híbridos KK presentan fenotipos semejantes a *A. cruziana* (independientemente del sentido del cruzamiento), mientras que en la combinación genómica BB, los híbridos presentan caracteres intermedios entre los parentales. Los caracteres individuales en los híbridos comparados con los parentales (ANOVA) mostraron diferentes expresiones: efectos recíprocos, fenotipos intermedios, fenotipos similares a parentales, entre otros. En ocasiones, la expresión de un mismo carácter fue diferente de acuerdo a la combinación parental y genómica, evidenciando diferentes controles genéticos. Los efectos parentales dispares observados sobre los fenotipos en las diferentes combinaciones interespecíficas, exhiben la necesidad de intensificar el estudio sobre el control genético de los caracteres de interés agronómico en diferentes contextos genómicos para el uso eficiente del germoplasma secundario en el mejoramiento de maní.

## MV 17

## VARIABILIDAD ENTRE CULTIVARES DE MOSTAZA DE ETIOPÍA (*Brassica carinata* L.) PARA LA TOLERANCIA A SALES DE CLORURO DE SODIO Y DE CALCIO

Marti E., L. Petigrosso, V. Crovo, G. Eyherabide, J. Lúquez. Facultad de Ciencias Agrarias, UNMdP, Buenos Aires, Argentina. E-mail: martimanuel@hotmail.com

En los últimos años la mostaza de Etiopía (ME, *Brassica carinata* L.) ha cobrado importancia en Argentina. Existe interés por expandir la frontera agrícola de este cultivo a suelos salinos. Considerando los efectos de toxicidad que ocasionan los altos niveles de NaCl en la germinación de semillas y la posible respuesta diferencial registrada en las plantas cuando cambia la relación  $\text{Na}^+/\text{Ca}^{+2}$  en el entorno de la raíz, se realizó un experimento con el objetivo de evaluar la tolerancia de cultivares de ME a distintas combinaciones de sales de NaCl y  $\text{CaCl}_2$ . Se utilizaron siete cultivares: híbridos Nuseed400, HYB063, HYB068, HYB087, Carinata, Nugreen60 y la variedad Avanza641; se probaron cuatro condiciones salinas: 0 (control), 100mM NaCl+0mM  $\text{CaCl}_2$ , 100mM NaCl+100mM  $\text{CaCl}_2$  y 100mM NaCl+160mM  $\text{CaCl}_2$ . Se utilizó un diseño en bloques completos aleatorizados con tres repeticiones en el tiempo, con arreglo factorial. En cada repetición se sembraron 40 semillas de cada cultivar en rollos de papel humedecidos con agua o solución salina. Se determinó: poder germinativo, longitud de radícula e hipocótilo (LH), peso fresco y seco de plántulas. Todas las variables se redujeron con el incremento de la concentración de  $\text{Ca}^{+2}$  en la solución salina ( $p < 0,05$ ). Se detectó interacción genotipo por condición salina ( $p < 0,05$ ) para LH. La variedad Avanza641 fue la más afectada respecto a los híbridos para todas las variables y las concentraciones salinas. Estos resultados indicarían que el  $\text{Ca}^{+2}$  no eliminaría la toxicidad del  $\text{Na}^+$ , sino por el contrario, la aumentaría en la germinación de ME.

## MV 18

## VARIABILIDAD EN EL RENDIMIENTO POR TOLERANCIA A ESTRÉS HÍDRICO EN GENOTIPOS DE AMARANTO (*Amaranthus* spp.)

Mójjica C.J.<sup>1,2</sup>, E.G. Peiretti<sup>1</sup>, R. Meneguzzi<sup>1</sup>, N. Marcellino<sup>1,2</sup>, M.A. Ibañez<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Universidad Nacional de Río Cuarto (UNRC), Río Cuarto, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Investigaciones Agrobiotecnológicas (INIAB), CONICET-UNRC, Río Cuarto, Córdoba, Argentina. E-mail: jmojjica@ayv.unrc.edu.ar

La obtención de cultivares tolerantes a estrés hídrico es uno de los objetivos en el mejoramiento genético vegetal. El amaranto (*Amaranthus* spp.) es un cultivo que prospera en ambientes semiáridos. El objetivo del trabajo fue explorar la variabilidad en el rendimiento por tolerancia a estrés hídrico en amaranto. Ocho genotipos mejorados de amaranto granífero de la FAV-UNRC (Antorcha, Candil, Dorado, AG1/3, H17, H20, H21 y H22) se evaluaron en invernáculo bajo tres experiencias en un diseño completo al azar con dos condiciones: sin estrés (capacidad de campo permanente) y restricción hídrica (a inicio de floración). Cada experiencia presentó una intensidad de estrés diferente: baja (0,21), moderada (0,42) y severa (0,74). El índice de tolerancia a estrés (STI) se relacionó con el rendimiento sin estrés ( $Y_p$ ) y con estrés hídrico ( $Y_s$ ) mediante gráficos 3D. El gráfico permitió distinguir tres grupos de genotipos: 1) de alto rendimiento en condiciones con y sin estrés, 2) de alto rendimiento solo en condiciones sin estrés y 3) de bajo rendimiento en condiciones con y sin estrés. Se detectó una respuesta diferencial en rendimiento de los genotipos, según la intensidad del estrés. El grupo 1 se formó por: H22 en condición de estrés severo, H21, H20, H22 y Candil con estrés moderado, y H21, H17, AG1/3 y Candil con estrés bajo. El grupo 2 se constituyó por H17 y Antorcha con estrés severo y moderado, y por Dorado, Antorcha y H20 con bajo índice de estrés. El estudio permitió distinguir los genotipos superiores en rendimiento bajo condiciones de estrés y sin limitación hídrica.

## MV 19

### EFFECTO DE LOS RAYOS X SOBRE PLANTAS DE CHÍA (*Salvia hispánica L.*)

Etchart V.J.<sup>1</sup>, M.M. Acreche<sup>2,3</sup>, A.N. García<sup>1</sup>, F.D. Lencina<sup>1</sup>, A.M. Landau<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Genética- CYCVyA- INTA, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>EEA Salta- INTA, Salta, Argentina; <sup>3</sup>CONICET, Argentina. E-mail: etchart.valeria@inta.gov.ar

Los granos de chía (*Salvia hispánica L.*), especie nativa de Centroamérica, son fuente de ácidos grasos omega-3, omega-6 y fibra. Entre los países con auge productivo se encuentra Argentina, pero la sensibilidad al fotoperíodo y bajas temperaturas limita su producción a la región noroeste. La escasa variabilidad del germoplasma domesticado dificulta la expansión del cultivo y la obtención de genotipos con mayor potencial de rendimiento. En Argentina y gran parte del mundo se cultivan dos poblaciones estabilizadas. Las mutaciones inducidas son eficientes para generar variabilidad y obtener alelos de interés en diversas especies. Los objetivos del trabajo fueron evaluar el efecto de distintas dosis de rayos X en dos poblaciones selectas y seleccionar el rango adecuado para cada una. Se irradiaron semillas ( $M_0$ ) con cinco dosis entre 100 y 600 Gy. Las semillas irradiadas ( $M_1$ ) se sembraron en cámara húmeda y macetas en diseño en bloques al azar con tres repeticiones de 20 plantas/dosis. Se evaluó porcentaje de germinación, longitud de radícula e hipocótilo, porcentaje de emergencia y supervivencia y el espectro de deficiencias clorofílicas (DC) y variaciones morfológicas (VM). Se hallaron diferencias significativas ( $p < 0,05$ ) para todas las variables, excepto porcentaje de germinación. El espectro de DC y VM aumentó con las dosis. Se seleccionaron dosis de 100/150 y 150/250 Gy para la población 1 y 2 respectivamente, que se utilizarán para generar poblaciones  $M_2$  e identificar materiales con caracteres deseables. Este es el primer trabajo que presenta el efecto de rayos X en chía.

## MV 20

### VALIDACIÓN DE QTL ASOCIADOS A PARÁMETROS DE CALIDAD DE FRUTO EN UNA GENERACIÓN SEGREGANTE DE TOMATE (*Solanum lycopersicum L.*)

Goytia Bertero V.<sup>1</sup>, P. Cacchiarelli<sup>2</sup>, G. Pratta<sup>2</sup>, D. Arce<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Universidad Tecnológica Nacional. Facultad Regional San Nicolás, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR), CONICET-UNR, Santa Fe, Argentina. E-mail: valengoytia19@gmail.com

En tomate, al comparar los genomas de cv. Caimanta (C, tomate cultivado) y LA0722 (P, *S. pimpinellifolium*), se desarrolló previamente un marcador de tipo InDel específico (IE) que alinea a una secuencia del cromosoma 6, que contiene genes de sHSPs. Los objetivos de este trabajo fueron: detectar asociaciones entre el IE y atributos de fruto en 14 familias  $F_5$  derivadas de un híbrido de segundo ciclo obtenido del cruzamiento de líneas que recombinan los genomas de C y P, verificar la herencia mendeliana del IE de acuerdo a lo observado en generaciones previas, y validar la consistencia de los QTLs detectados. El tamaño muestral fue de 10 plantas de cada familia  $F_5$  y las asociaciones se detectaron por ANOVA bifactorial (software Infostat), tomando a familia e IE como fuentes de variación. IE mostró efectos significativos sobre altura, peso, diámetro, vida poscosecha, color y sólidos solubles de los frutos (con un  $R^2$  Aj de 0,63, 0,51, 0,6, 0,6, 0,27 y 0,24, respectivamente), siendo la interacción Familia x IE no significativa en todos los casos. El modo de herencia fue el esperado de acuerdo a lo observado en progenitores y en la generación  $F_4$  en el 94,7% de las plantas analizadas. Además, los QTLs detectados fueron consistentes con lo observado en  $F_4$  para altura y peso, cuyos valores fueron mayores cuando IE presentó la forma alélica de P. En conclusión, se detectaron asociaciones entre IE y seis atributos de fruto en  $F_5$ , se verificó la herencia mendeliana del IE y se validaron dos QTLs para peso y altura previamente citados en  $F_4$ .

## MV 21

## OSMOACONDICIONAMIENTO Y PROPAGACIÓN IN VITRO de *Solanum sisymbriifolium* Lam.

Paredes, C.M. Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Jujuy, San Salvador de Jujuy, Jujuy, Argentina. E-mail: claudiaparedes@fca.unju.edu.ar

*Solanum sisymbriifolium* Lam. presenta potencial nematocida, es empleada como portainjerto hortícola y tiene uso medicinal. Sus semillas poseen madurez lenta y heterogénea. Para evaluar la influencia de nitrato de potasio y ácido giberélico como osmoacondicionantes, se imbibieron semillas durante 24 h en soluciones individuales y combinadas de  $\text{KNO}_3$  (0,25 M; 0,5 M y 1 M),  $\text{GA}_3$  (500 ppm; 750 ppm, 900 ppm) y agua desionizada versus testigo. En un diseño completo al azar con tres repeticiones (100 semillas), mediante ANOVA y prueba de Fisher ( $p \leq 0,05$ ) se detectó la diferencia significativa del tratamiento (750 ppm  $\text{GA}_3 + 0,25\text{M KNO}_3$ ), con 90% de germinación a los 14 d. Las semillas pretratadas, se sembraron en condiciones axénicas en medios Murashige y Skoog (MS) al 100% y 50% adicionados con ANA (0,5 ppm),  $\text{GA}_3$  (7 ppm), y 3% de sacarosa. En un diseño completo al azar, se evaluó longitud de tallo, número de hojas, desarrollo radicular y tiempo de brotación. Mediante ANOVA y prueba de Duncan ( $p \leq 0,05$ ), se evidenció que existen diferencias altamente significativas del tratamiento MS(50%)+ANA(0,5ppm)+ $\text{GA}_3$ (7ppm) para elongación de tallo, y diferencia significativa del tratamiento MS(50%)+ $\text{GA}_3$ (7ppm) para número de hojas. La especie requiere de modo excluyente de osmoacondicionantes, siendo la vía para contar con variabilidad, y su cultivo *in vitro* permite obtener cantidad de material para hibridaciones.

## MV 22

## EVALUACIÓN DE LOS EFECTOS DE DISTINTAS DOSIS DE RAYOS X Y METANOSULFONATO DE ETILO SOBRE LENTEJA (*Lens culinaris* Medik.)

García A.N.<sup>1</sup>, M.A. Espósito<sup>2,3,4</sup>, I. Gatti<sup>2,5</sup>, V.J. Etchart<sup>1</sup>, F.D. Lencina<sup>1</sup>, A.M. Landau<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Genética "Ing. Agr. Ewald A. Favret", CICVyA, INTA Hurlingham, Buenos Aires, Argentina.; <sup>2</sup>Facultad de Ciencias Agrarias, UNR, Zavalla, Santa Fe, Argentina; <sup>3</sup>Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR), CONICET, Santa Fe, Argentina; <sup>4</sup>EEA INTA Oliveros, Oliveros, Santa Fe, Argentina; <sup>5</sup>CIUNR, Santa Fe, Argentina. E-mail: garcia.araceli@inta.gov.ar

*Lens culinaris* Medik (lenteja) es una legumbre de invierno cultivada en la Región Pampeana. La variabilidad requerida para ser empleada en los programas de mejoramiento, puede generarse mediante técnicas de mutaciones inducidas. Por ello, es fundamental establecer la sensibilidad del cultivo a cada mutágeno y así determinar un rango de dosis que permita generar variabilidad genética sin comprometer el desarrollo. Se irradiaron semillas de la variedad Silvina con las siguientes dosis de rayos X: 100 Gy, 125 Gy, 150 Gy, 175 Gy y 200 Gy. Las dosis de metanosulfonato de etilo (EMS) utilizadas fueron: 0,1%, 0,2%, 0,3%, 0,4% y 0,5%. Para evaluar los efectos de los rayos X y del EMS sobre la germinación se sembraron en cámara húmeda y en el invernáculo para el resto de las variables. El diseño experimental fue en bloques al azar con tres repeticiones de 20 plantas/dosis. Se registró el porcentaje de germinación, altura de la planta, número de vainas/planta, presencia de deficiencias clorofílicas (DC), variaciones morfológicas (VM) y supervivencia respecto del control sin tratar. Se registraron los efectos sobre la altura, supervivencia y número de vainas/planta. No se observaron diferencias significativas ( $p = 0,05\%$ ) en la germinación de semillas irradiadas a diferencia de las tratadas con EMS. La frecuencia de VM y DC aumentó con la dosis de mutágeno, siendo mayor su frecuencia en los tratamientos con EMS. El rango de dosis de rayos X y EMS más adecuado, que mostró efectos visibles sin comprometer el desarrollo de la planta fue de 100-150 Gy y de 0,2%-0,3%, respectivamente.

## MV 23

### SANEAMIENTO DE CULTIVARES DE VID, *Vitis vinifera* L., INFECTADOS CON VIRUS MEDIANTE CULTIVO DE MERISTEMAS

Sattler A.N.<sup>1</sup>, R.M. Torres<sup>1</sup>, M. Lanza Volpe<sup>1</sup>, N. Setien<sup>1</sup>, D. Zavallo<sup>2</sup>, H. Debat<sup>3</sup>, S. Asrumendi<sup>2</sup>, S. Gómez Talquenca<sup>1</sup>. <sup>1</sup>INTA EEA Mendoza, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Agrobiotecnología y Biología Molecular, INTA, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Instituto de Patología Vegetal, INTA, Córdoba, Argentina. E-mail: sattleragu.29@gmail.com

El objetivo fue regenerar material de *Vitis vinifera* L. sano a partir de tres selecciones de los cultivares Listan Prieto, Torrontés Riojano y Cereza, variedades pertenecientes al conjunto de las llamadas criollas, relevantes para la viticultura argentina. Estacas uninodales obtenidas de las plantas originales de los tres cultivares fueron puestas a brotar en invernáculo de las cuales se colectaron ápices en activo crecimiento. Luego, se disectaron los domos meristemáticos (0,5 mm diámetro) bajo lupa en flujo laminar, cultivados en cajas de Petri con medio de cultivo MSB, renovados en intervalo de 15 días y mantenidos en cámara de cultivo. Cuando adquirieron una longitud de 3 cm se transfirieron a tubos con medio de cultivo RM para enraizar. Se regeneraron ocho líneas clonales de Listan Prieto, seis de Cereza y 14 de Torrontés Riojano. Al alcanzar una longitud de 5 cm, se extrajo RNA total y se determinó por RT-qPCR la presencia de *grapevine leafroll associated virus 1* (GLRaV-1), GLRaV-2, GLRaV-3, *grapevine virus A* (GVA), *grapevine fanleaf virus* (GFLV), *grapevine fleck virus* (GFkV) y *rupestris stem pitting associated virus* (RSPaV). Se obtuvieron tres líneas de Listan Prieto, dos de Cereza y dos de Torrontés Riojano libres de los virus analizados. El cultivo de meristemas fue una técnica capaz de eliminar las especies virales detectadas en los cultivares en estudio. Su implementación en el saneamiento de líneas clonales seleccionadas, así como también en variedades locales significaría un importante avance en materia de conservación del acervo génico y en planes de selección y mejora.

## MV 24

### COMPORTAMIENTO DE FAMILIAS DE MEDIO HERMANOS DE AGROPIRO ALARGADO (*Thinopyrum ponticum* (Podp) Barkworth et Dewey) CRECIENDO BAJO ANEGAMIENTO

Ferraro O.<sup>1</sup>, M. Leguizamón<sup>1</sup>, I. Varea<sup>2</sup>, M.L. Acuña<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Universidad Nacional del Noroeste de la provincia de Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>EEA INTA Pergamino, Buenos Aires, Argentina. E-mail: ferrarooriana@gmail.com

La actividad agrícola en Argentina desplazó la ganadería a ambientes restrictivos y llevó a la necesidad de mejorar recursos forrajeros y desarrollar cultivares de agropiro alargado (*Thinopyrum ponticum*) tolerantes a estreses abióticos. El objetivo fue evaluar el comportamiento de plántulas de 10 familias de medio hermanos (FMH) de agropiro alargado y dos cultivares inscriptos como testigos (F11 y F12). El experimento constó de tres tratamientos y seis repeticiones, dispuesto en un diseño factorial con dos factores (FMH y período de anegamiento). Las 10 FMH y los dos cultivares se colocaron en 12 vasos de 500 cm<sup>3</sup> en cestos de 34 l. Los tratamientos fueron T1: tratamiento control (sin anegamiento), T2: control recuperación (con anegamiento; el agua se retiró a los 22 d) y T3: con anegamiento por 85 d. Se realizaron tres cortes a los 37, 58 y 85 días. Se evaluó, tanto para las 10 FMH como para los dos cultivares testigos, el peso seco de raíz (PSR) a los 85 d y la producción de materia seca acumulada (PMSAc) a través de la suma de los tres cortes. Los datos se analizaron mediante Modelos Lineales Generalizados y Mixtos utilizando Infostat y R. El PMSAc disminuyó en un 24% en T2 y T3 comparado con el control y presentó variabilidad genética, destacándose las FMH 6, 3 y 4; mientras que la FMH10 junto con F11 y F12 tuvieron el peor comportamiento. El PSR disminuyó en un 37,5% y 65% en los tratamientos 2 y 3, respectivamente, comparado con el control. Esto permitiría ampliar el conocimiento de la especie bajo este estrés y considerar las FMH para futuros programas de mejoramiento.

## MV 25

## VARIABILIDAD GENÉTICA DE AGROPIRO ALARGADO (*Thinopyrum ponticum* (Podp) Barkworth et Dewey) CRECIENDO EN CONDICIONES DE ESTRÉS HÍDRICO

Leguizamón M.<sup>1</sup>, O. Ferraro<sup>1</sup>, R. Guillén<sup>1</sup>, M.L. Acuña<sup>1,2</sup>.

<sup>1</sup>Universidad Nacional del Noreste de la Provincia de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>EEA INTA Pergamino, Buenos Aires, Argentina. E-mail: mirandaleguizamon@gmail.com

La expansión agrícola en Argentina condicionó la relocalización de la ganadería en ambientes menos productivos asociados a diferentes restricciones edáficas, entre ellas estrés hídrico, donde el agropiro alargado (*Thinopyrum ponticum*) es una de las especies clave para producir en este tipo de ambientes. El objetivo fue evaluar el comportamiento de 10 familias de medios hermanos (FMH) en condiciones de estrés hídrico. El experimento se realizó en invernáculo de INTA Pergamino en condiciones semicontroladas. Cada FMH estuvo representada por ocho plántulas/maceta/repetición con sustrato arena-tierra (3:1) dispuestas en un DBCA con tres repeticiones y tres tratamientos: 80% (T1), 50% (T2) y 30% (T3) de capacidad a campo. La humedad edáfica fue controlada con sonda TDR-300. Se evaluó el peso seco aéreo a los 15 (PS1), 63 (PS2) y 97 (PS3) días iniciados los tratamientos y el peso de materia seca acumulada (PMSA) sumando la producción de los tres cortes. Se realizó ANOVA mediante Infostat®, se observó efecto del tratamiento (T) para todas las variables, efecto FMH para PS1 y PMSA, y no hubo interacción T\*FMH. El T3 presentó la menor producción para todas las variables, 70,6% menos que T1 y 64,2% menos que T2. La heredabilidad en sentido estricto ( $h^2$ ) fue 0,23 para PS1 y PMSA e igual a 0 para el resto. La variabilidad genética observada en las FMH mostró una PMSA que varió de 0,97 a 1,59 g. Se destacó la FMH 5 con un rendimiento 35% mayor a la media y la FMH 2 11,3% mayor a la media. Estas FMH podrían ser incorporadas a futuros programas de mejoramiento de la especie.

## MV 26

## PRODUCCIÓN DE FORRAJE Y PARÁMETROS GENÉTICOS EN GERMOPLASMA DE RAIGRÁS ANUAL TETRAPLOIDE (*Lolium multiflorum* Lam.)

Tedesco M.<sup>1,2</sup>, D. Pinget<sup>1</sup>, A. Ré<sup>1</sup>, M. Acuña<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Estación Experimental Agropecuaria (EEA) INTA Pergamino, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Universidad Nacional del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina. E-mail: maiatedesco33@hotmail.com

Entre las especies forrajeras de mayor importancia en los sistemas ganaderos de Argentina, se destaca el raigrás anual. El objetivo del trabajo fue evaluar la variabilidad genética entre familias de medios hermanos (FMH) de raigrás anual tetraploide para la producción de forraje tanto estacional como anual, y detectar FMH de comportamiento superior. Se evaluaron 44 FMH en condiciones de stand denso en la localidad de Concepción del Uruguay, Entre Ríos (32° 30' S; 58° 22' O). Se realizó un DBCA con tres repeticiones; cada FMH se sembró emulando una densidad de siembra de 23 kg/ha, en parcelas de 0,4 m<sup>2</sup>. Se evaluó el peso seco aéreo a los 106 (P1) y 148 (P2) d desde la siembra y la producción total de forraje (P1+P2=Ptotal). Se realizaron los ANOVA correspondientes y comparación de medias a través de LSD Fisher con Infostat®. Se observó efecto FMH para todas las variables; la heredabilidad en sentido estricto ( $h^2$ ) estimada fue de 0,24 para P1, 0,36 para P2 y 0,28 para Ptotal. La media de P1 fue de 3.221,28 kgMS/ha y para dicha variable se destacaron las FMH 4, 10, y 29 (produjeron un 21,8% más que la media). La media de PS2 fue de 3.311,76 kgMS/ha y se destacaron las FMH 14, 23 y 12 (produjeron un 35% más), y la media del Ptotal fue de 6.533,5 kgMS/ha y se destacaron las FMH 14, 23 y 29 (produciendo 17,7% más). A través del presente estudio se determinó la existencia de variabilidad genética entre FMH para la producción de forraje tanto estacional como anual. Las FMH mencionadas como superiores podrían ser incorporadas a futuros programas de mejoramiento de la especie.

## MV 27

### DUPLICACIÓN CROMOSÓMICA EN RAIGRÁS ANUAL (*Lolium multiflorum* Lamarck) MEDIANTE TRATAMIENTO CON COLCHICINA

Maciel M.A.<sup>1,2</sup>, M.L. Roldán<sup>3</sup>, C. Delucchi<sup>3</sup>, A.E. Re<sup>3</sup>, M.L. Acuña<sup>3</sup>, A.H. Díaz Paleo<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Centro de Investigaciones y Transferencia del Noroeste de la provincia de Buenos Aires, UNNOBA - UNSADA - CONICET, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Biología Subtropical - Nodo Posadas, UNaM - CONICET, Misiones, Argentina; <sup>3</sup>Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA), Argentina. E-mail: roldan.lorena@inta.gob.ar

El raigrás anual o raigrás italiano (*Lolium multiflorum* Lamarck) es una gramínea forrajera naturalmente diploide ( $2n=2x=14$ ) de la región húmeda-subhúmeda pampeana de Argentina. Los programas de mejoramiento genético se fundamentan en generar germoplasma poliploide para ampliar la base genética y maximizar características agronómicas de interés. Se propuso obtener plantas tetraploides ( $4x$ ) de tres genotipos adaptados a la región pampeana, Tardío, Ribeye y Rápido, del programa de mejoramiento de INTA. La inducción de la poliploidía se realizó en 55 plántulas de 27 d, tres repeticiones/genotipo, con el agente antimitótico colchicina, a tres concentraciones 0% (T0), 0,1% (T1) y 0,25% (T2) durante 24 h en oscuridad a 16° C. La ploidía de las plantas se determinó a los 42 d de siembra mediante citometría de flujo, servicio del Instituto Floricultura, INTA. Se realizó ANOVA en un DCA. La sobrevivencia fue 76; 78 y 83% en T1 y 46, 48 y 50% en T2 para Tardío, Ribeye y Rápido, respectivamente. En T0 no se afectó la viabilidad. El porcentaje de plántulas  $4x$  fue 15% en T1, independientemente del genotipo, mientras que en T2 fue mayor: 20% Rápido; 22% Ribeye y 26% Tardío. Se verificó el nivel de ploidía a través del recuento cromosómico en células meristemáticas de raíces de 1-2 cm de largo correspondientes a 10 progenies de 15 plantas  $4x$ . Se contaron 28 cromosomas en el 99% de los preparados con la tinción de fucsina 0,4% bajo microscopio (X100). La capacidad de duplicación de los distintos genotipos fue similar. El T2 resultó ser más adecuado para duplicación cromosómica en raigrás anual.

## MV 28

### EXPRESIVIDAD DE LA AOSPORIA EN HÍBRIDOS APOMÍCTICOS DE *Paspalum notatum* OBTENIDOS POR SELECCIÓN RECURRENTE

Marcón F.<sup>1,2</sup>, I.N. Lezcano Galanter<sup>2</sup>, E.J. Martínez<sup>1,2</sup>, C.A. Acuña<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Botánica del Nordeste, CONICET-UNNE, Corrientes, Argentina; <sup>2</sup>Facultad de Ciencias Agrarias, UNNE, Corrientes, Argentina. E-mail: fmarcon91@gmail.com

*Paspalum notatum* Flüggé es una especie forrajera de reproducción apomítica y con expresividad variable del carácter. La selección recurrente es una técnica de mejoramiento que permite acumular efectos genéticos aditivos y no aditivos para la obtención de híbridos apomíticos superiores. El objetivo fue evaluar la expresividad de la aposporia en híbridos apomíticos de *P. notatum* obtenidos a partir de selección recurrente basada en aptitud combinatoria (SRAC). Se utilizaron 20 híbridos apomíticos de *P. notatum* obtenidos por SRAC y se evaluó la expresividad de la aposporia mediante observación de sacos embrionarios maduros. Alrededor de 30-35 pistilos de 2-3 inflorescencias por planta fueron sometidos al proceso de diafanizado mediante series de etanol y metilsalicilato. Los sacos embrionarios maduros fueron observados con microscopio y clasificados según su estructura y composición. La expresividad de la aposporia varió entre 0% y 100%, con un valor promedio de 76%. El 70% de los híbridos mostró una alta expresividad (mayor al 80%); mientras que el 15% de los híbridos mostró una expresividad entre 41-70%, y el 5% restante exhibió una expresividad baja (1-10%). No se observaron híbridos con expresividades entre el 11 y 40%, ni entre el 71 y 80%. Se logró obtener híbridos apomíticos de *P. notatum* con alta expresión del carácter mediante selección recurrente. Estos resultados son importantes para el mejoramiento genético de esta especie forrajera.



## MV 29

## HÍBRIDOS INTERESPECÍFICOS DE DOS CRUZAMIENTOS SEXUAL × APOMÍCTICO EN EL GRUPO *Plicatula* DEL GÉNERO *Paspalum*

Dellamea C.V., P.E. Novo, F. Espinoza. Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional del Nordeste (FCA-UNNE), Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE-CONICET), Corrientes, Argentina. E-mail: patriciaenovo@gmail.com

El grupo *Plicatula* cuenta con 30 especies, caracterizadas por su valor forrajero en campos naturales. La mayoría son tetraploides y apomícticas ( $4x_A$ ) aunque existen también citotipos diploides sexuales ( $2x_S$ ). En la naturaleza no se encontraron  $4x$  sexuales ( $4x_S$ ); sin embargo, en el IBONE existe un genotipo  $4x_S$  de *P. chaseanum* obtenido experimentalmente. Los objetivos fueron: 1) obtener nuevos híbridos interespecíficos; 2) analizar el apareamiento cromosómico de los parentales e híbridos; 3) determinar el modo reproductivo y fertilidad de los híbridos. Se utilizó la planta  $4x_S$  como madre y como padres a *P. plicatum* Hojs388 y *P. rojasii* AK40732. Se determinó el origen híbrido de las  $F_1$  mediante caracterización morfológica y se confirmó mediante RAPD. El análisis de la meiosis indicó que Hojs388 es alotetraploide y AK40732 es un autotetraploide. El estudio de los híbridos de ambas progenies sugiere que existe cierto grado de homología entre los genomas de sus parentales. El modo reproductivo de las  $F_1$  fue determinado por clarificado de ovarios y citometría de flujo; existiendo segregación en las dos familias, observándose individuos de reproducción sexual y apomíctica. La fertilidad de las  $F_1$  se determinó en autopolinización, variando la producción de semillas entre el 3% y 4%; y en polinización libre entre el 8% y 14%. Estos resultados indican que es posible obtener híbridos fértiles y que segreguen para el modo reproductivo, permitiendo liberar alelos fijados por la apomixis y lograr nuevas combinaciones genotípicas que pueden ser incorporadas al programa de mejora genética.

## MV 30

## GENERACIÓN Y CARACTERIZACIÓN INICIAL DE UNA POBLACIÓN SEGREGANTE PARA PRODUCCIÓN DE BIOMASA AÉREA OTOÑO-INVERNAL EN *Paspalum notatum* TETRAPLOIDE

Ponce N.A., F. Marcon, E.A. Brugnoli, A.L. Zilli, C.A. Acuña, E.J. Martínez. Instituto de Botánica del Nordeste, CONICET-UNNE, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional del Nordeste, Corrientes, Argentina. E-mail: nahuell0ponce10@gmail.com

*Paspalum notatum* Flüggé es una forrajera nativa, dominante en los campos naturales de América del Sur. La especie se caracteriza por presentar un bajo crecimiento durante el otoño e invierno. El objetivo fue generar una población  $F_1$  segregante de *P. notatum*  $4x$  para producción de biomasa aérea otoño-invernal. Se realizaron cruzamientos controlados entre un genotipo  $4x$  sexual, tolerante al frío, y el cultivar Argentino  $4x$  apomíctico, susceptible a las bajas temperaturas y de bajo crecimiento invernal. Se obtuvieron 573 semillas llenas con un 32% de poder germinativo. Esto resultó en un total de 182 híbridos, los cuales fueron clonados y plantados en la localidad de Corrientes, en diciembre 2021, utilizando un diseño experimental en bloques al azar con 4 repeticiones. Al final del verano 2022 se realizó un corte de emparejamiento. Se evaluó la producción de biomasa aérea y el diámetro por planta en septiembre de 2022. Se observaron diferencias significativas entre los genotipos ( $p < 0,0001$ ) para producción de biomasa, mientras que para diámetro de planta no se observaron diferencias significativas ( $p = 0,052$ ). La producción de biomasa varió entre 32,25 y 164,5 gr  $pl^{-1}$ , con un coeficiente de variación de 40,8%. Estos resultados muestran que la población generada fue segregante para producción de biomasa aérea invernal. La misma podría ser utilizada en estudios genéticos vinculados a la identificación de marcadores y genes asociados al crecimiento invernal.

## HEREDABILIDAD Y GANANCIA GENÉTICA POR SELECCIÓN EN LA FORRAJERA *Panicum coloratum* L. var. *makarikariense* Goossens

Umbriago L., N. Garrote, M. Lifschitz, M.A. Tomás. Instituto de Investigación de la Cadena Láctea (IDICAL), INTA-CONICET, Rafaela, Santa Fe, Argentina. E-mail: umbriago.luciana@inta.gob.ar

*Panicum coloratum* L. var. *makarikariense* Goossens es una gramínea forrajera perenne alógama, introducida, de crecimiento primavera-estival. Se la considera una buena alternativa en zonas ganaderas por su adaptación a suelos arcillosos pesados, en áreas expuestas a ciclos alternados de excesos hídricos y sequías, sumado a su buena aceptación por el animal. En el INTA EEA Rafaela se conduce un programa de mejoramiento en la especie, tendiente a aumentar la producción de biomasa por planta, conservando la calidad y sin afectar la producción de semillas. El objetivo del trabajo fue evaluar la heredabilidad ( $h^2$ ) y la ganancia genética ( $\Delta G$ ) que se obtendría por selección a partir de familias de medios hermanos (FMH) en caracteres relacionados a la producción de forraje. En un diseño de tres bloques completos al azar, se evaluaron individualmente plantas adultas de 50 FMH (3 plantas/familia/bloque) creciendo en el campo ( $N=450$ ). Las variables medidas fueron: ancho de lámina [A; cm], índice de verdor [SPAD], altura de planta [h; cm], biomasa aérea [B; g] y número de panojas (NP). Los análisis se realizaron con modelos mixtos mediante Infostat. La  $h^2$  se estimó en base a las medias de familias. Se utilizó una intensidad de selección del 20 % (control parental:2) para el cálculo de la  $\Delta G$ . Los valores de  $h^2$  fueron bajos; las variables con mayor  $h^2$  fueron A (0,22) y B (0,31), mientras que NP y h presentaron valores cercanos a 0. La  $\Delta G$  estimada sería de 3,5% para A y 23,1% para B. Los resultados indican que podría lograrse un incremento en la producción de forraje por selección en este material.

# MCTA

**MUTAGÉNESIS,  
CARCINOGENÉESIS  
Y TERATOGENÉESIS  
AMBIENTAL**

MUTAGENESIS,  
CARCINOGENESIS  
AND ENVIRONMENTAL  
TERATOGENESIS



**MCTA 1****CONDICIONES AMBIENTALES DE ZONAS AGRÍCOLAS DE LA PROVINCIA DE CÓRDOBA Y GENOTOXICIDAD**

Salinero M.C.<sup>1,2,3</sup>, L. Agost<sup>4,5</sup>, M.F. Bonatto<sup>1</sup>, D. Aiassa<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Laboratorio de Genética y Mutagénesis Ambiental (GeMa), Departamento de Ciencias Naturales, Facultad de Ciencias Exactas, Físico-Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Río Cuarto, Río Cuarto, Córdoba, Argentina;

<sup>2</sup>Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Argentina; <sup>3</sup>Instituto de Ciencias de La Tierra, Biodiversidad y Ambiente (ICBIA), UNRC-CONICET, Río Cuarto, Córdoba, Argentina; <sup>4</sup>Facultad de Ciencias Exactas, Físicas y Naturales, Universidad Nacional Córdoba, Córdoba, Argentina; <sup>5</sup>Centro de Ecología y Recursos Naturales Renovables (CERNAR), Córdoba, Argentina.

E-mail: daiassa@exa.unrc.edu.ar

En Argentina, existen localidades donde lo rural y lo urbano se enlazan como resultado de un proceso histórico, y donde se desarrollan gran parte de actividades asociadas a la producción agrícola. Se plantea describir las variables comunes de estos ambientes (distancia a cultivos, hectáreas cultivadas con soja y maíz) y la frecuencia de marcadores de genotoxicidad (micronúcleos y otras anormalidades) en mucosa bucal en niños sanos que habitan en tres localidades agrarias de Córdoba. Se calcularon distancias lineales en metros al cultivo más próximo de cada caso muestreado y cantidad de hectáreas circundantes en 4.000 metros periféricos a cada punto. Con la frecuencia de micronúcleos y otras anormalidades nucleares, se confeccionó una medida por caso, realizando la sumatoria lineal de ellos para un valor único denominado "Indicador de genotoxicidad". El indicador promedio en niños de Las Vertientes fue de 143 (n=20, edad:10,1±2,84); de Oncativo 167 (n=6, edad:4±1,96); de Marcos Juárez 82 (n=19, edad: 9,68±2,49). Estos datos se compararon con niños de la localidad de Río Cuarto, cuyo valor promedio fue 10 (n=8, edad:11,5±1,41). El análisis de coeficiente de correlación de Pearson mostró correlación negativa (-0,65) significativa ( $p<0,001$ ), donde a menor distancia al primer cultivo en metros, mayor Indicador de genotoxicidad. Estos resultados permiten brindar una primera aproximación a lo que pueda estar sucediendo con la población pediátrica en localidades agrarias por lo que se considera la necesidad de ampliar la muestra e investigar las causas del daño genotóxico hallado.

**MCTA 2****EL ANTIBIÓTICO ESTREPTOZOTOCINA INDUCE INESTABILIDAD TELOMÉRICA DEBIDA A LA PÉRDIDA DE EXTREMOS CROMOSÓMICOS EN CÉLULAS HUMANAS LINFOBLASTOIDEAS**

Cardozo A.G.<sup>1</sup>, D.C. Castrogiovanni<sup>1</sup>, A.D. Bolzan<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE), La Plata, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Facultad de Ciencias Naturales y Museo, Universidad Nacional de La Plata, La Plata, Buenos Aires, Argentina. E-mail: andreagabrielacardozo@gmail.com

La estreptozaotocina (EZ) es un antibiótico antitumoral con propiedades diabetogénicas cuyos efectos sobre los telómeros humanos son desconocidos. El objetivo de este trabajo fue determinar si la EZ induce inestabilidad telomérica a nivel cromosómico en células humanas, ya sea bajo la forma de pérdida de extremos cromosómicos o de aberraciones producto de la disfunción telomérica. Se utilizó una línea celular linfoblastoide generada a partir de un cultivo primario de linfocitos de sangre periférica inmortalizados con el virus de Epstein-Barr. Las células fueron tratadas durante 1 h a 37° C con concentraciones crecientes de EZ (0,5 a 4,0 mM, disuelta en citrato de sodio) y se analizaron las aberraciones cromosómicas a las 24 h postratamiento (primera mitosis), utilizando la técnica de Hibridación *In Situ* Fluorescente con sondas pantelomérica y pancentromérica, lo que permitió identificar tanto a los telómeros como a los centrómeros de todos los cromosomas analizados. Se observó una inducción significativa ( $p<0,05$ ) de aberraciones cromosómicas relacionadas con la pérdida de extremos cromosómicos (cromosomas incompletos y fragmentos acéntricos terminales o compuestos) y de rupturas de mono- e isocromátida en las células tratadas con EZ, en comparación con las células no expuestas al antibiótico (control sin EZ ni citrato de sodio y control con citrato de sodio). Nuestros resultados indican que en células humanas linfoblastoideas la EZ induce inestabilidad telomérica en forma de pérdida de extremos cromosómicos y sugieren que dicho antibiótico no induce disfunción telomérica.

### MCTA 3

## ESTUDIO COMPARATIVO DE INESTABILIDAD GENÓMICA POR EFECTO DE LA BLEOMICINA EN *Macaca fascicularis* Y *Sapajus cay* (PRIMATES)

Ferreras E.O.<sup>1</sup>, M.I. Ayala<sup>2,3</sup>, C.B. Fernández<sup>2,3</sup>, A.G. Cardozo<sup>3</sup>, S. Kubickova<sup>4</sup>, M. Vozdova<sup>4</sup>, T. Manzur<sup>1</sup>, A.D. Bolzán<sup>2,3</sup>, N.B. Andrioli<sup>5</sup>, M. Nieves<sup>6</sup>. <sup>1</sup>Centro de Investigación en Reproducción Humana y Experimental (CIRHE), CEMIC Saavedra, Unidad Asociada Consejo de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), CABA, Argentina; <sup>2</sup>Laboratorio de Citogenética y Mutagénesis, IMBICE, CONICET-UNLP-CICPBA, La Plata, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Facultad de Ciencias Naturales y Museo, Universidad Nacional de La Plata, La Plata, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Department of Genetics and Reproductive Biotechnologies, Veterinary Research Institute, Brno, República Checa; <sup>5</sup>Grupo de Investigación en Biología Evolutiva (GIBE), FCEyNUBA, Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires (IEGEBAA) - CONICET, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina; <sup>6</sup>CONICET, Argentina. E-mail: estofer20@gmail.com

La estabilidad de los genomas puede examinarse exponiéndolos a agentes genotóxicos. La proporción de heterocromatina extracentromérica es un factor que puede afectar la estabilidad. Realizamos la exposición *in vitro* a bleomicina, un agente genotóxico y radiomimético, para estudiar la resistencia al daño de los genomas de *Sapajus cay* y *Macaca fascicularis* (Primates) en relación con sus contenidos de heterocromatina. *M. fascicularis* presenta heterocromatina solo en las regiones centroméricas, *S. cay* posee grandes bloques de heterocromatina extracentromérica en varios pares cromosómicos. Realizamos cultivos de linfocitos de sangre periférica de 72 h, con exposición durante las últimas 24 h a una concentración de 10 µg/ml del compuesto y sin exposición a la droga como control negativo. Se contaron aberraciones cromosómicas con tinción Giemsa, tanto en cultivos expuestos como no expuestos, en 100 metafases de un macho y una hembra de cada especie, cuantificando los tres tipos principales de aberraciones: rupturas de mono e isocromátida y dicéntricos. Se realizó FISH con sondas centroméricas y teloméricas específicas para confirmación de las aberraciones. Los resultados indican que los tratamientos inducen aberraciones en ambas especies, mientras que el daño global por célula se incrementa linealmente en células expuestas respecto al control negativo y en *M. fascicularis* respecto a *S. cay*. Esto señala que el genoma de *S. cay* es menos susceptible al daño inducido por bleomicina, posiblemente vinculado a la presencia de grandes cantidades de heterocromatina extracentromérica.

### MCTA 4

## EFECTO DE LOS AGROQUÍMICOS TIABENDAZOL Y ZINEB SOBRE LOS TELÓMEROS DE *Macaca fascicularis* (CATARRHINI, CERCOPHITICIDAE, PRIMATES)

Cardozo A.G.<sup>1</sup>, M.I. Ayala<sup>1,2</sup>, C.B. Fernández<sup>1,2</sup>, E.O. Ferreras<sup>3</sup>, T.D. Manzur<sup>3</sup>, M. Nieves<sup>3</sup>, A.D. Bolzán<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE), La Plata, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Facultad de Ciencias Naturales y Museo, Universidad Nacional de La Plata, La Plata, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Centro de Investigaciones en Reproducción Humana y Experimental (CIRHE)-CEMIC, CONICET, CABA, Buenos Aires, Argentina. E-mail: andreagabrielacardozo@gmail.com

Los fungicidas del grupo de los carbamatos y los benzimidazoles son agroquímicos de amplio uso, por lo cual el estudio de sus efectos genotóxicos es de gran interés. Analizamos los efectos de tiabendazol (TBZ, 50, 100 y 200 µg/mL) y zineb (ZNB, 1, 5 y 10 µg/mL) sobre los telómeros de un macho y una hembra de la especie *Macaca fascicularis* (2n=42), utilizando cultivos de linfocitos de sangre periférica de 72 h de duración, expuestos durante las últimas 24 h a dichos compuestos. Se analizaron las aberraciones cromosómicas teloméricas utilizando la técnica de PNA-FISH con sondas pancentromérica y pantelomérica. Aproximadamente un 7% de las señales teloméricas se encontraron ausentes en los cromosomas provenientes de los controles negativos (sin agroquímicos) de *Macaca fascicularis*, lo cual indica que varios de los telómeros de los ejemplares estudiados de esta especie son demasiado cortos como para ser detectados con la técnica de PNA-FISH y lleva a pensar en un efecto asociado al cautiverio prolongado. Tanto en el macho como en la hembra el TBZ y el ZNB indujeron daño cromosómico a nivel telomérico en forma de duplicaciones y pérdidas de señales teloméricas, lo cual indica fragilidad y acortamiento telomérico, respectivamente, además de fragmentos acéntricos y cromosomas incompletos (con pérdida de uno o ambos extremos) no observados en los controles sin agroquímicos. Estos resultados indican que ambos compuestos dañan a los telómeros e inducen así inestabilidad cromosómica en *Macaca fascicularis*. Resta dilucidar el mecanismo por el cual producen dicho efecto.

**MCTA 5****EVALUACIÓN DE LA ACTIVIDAD CLASTOGÉNICA Y ANEUGÉNICA DE CIPERMETRINA, USADA COMO ANTIPARASITARIO EN PRODUCCIÓN BOVINA**

Ferré D.<sup>1,2</sup>, R. Carracedo<sup>1</sup>, M. Nieves<sup>2,3</sup>, N. Andrioli<sup>4</sup>, M. Vozdová<sup>5</sup>, S. Kubíčková<sup>5</sup>, N.B.M. Gorla<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Genética, Ambiente y Reproducción, Universidad Juan Agustín Maza, Mendoza, Argentina; <sup>2</sup>CONICET, Argentina; <sup>3</sup>Centro de Investigaciones en Reproducción Humana y Experimental (CIRHE) - Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas (CEMIC), Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Grupo de Investigación en Biología Evolutiva, FCEyN-UBA, CABA, Argentina; <sup>5</sup>Veterinary Research Institute, República Checa. E-mail: dferre@profesores.umaza.edu.ar

La Cooperación Internacional para la Armonización de Requisitos Técnicos para el Registro de Medicamentos Veterinarios (VICH) recomienda evaluar la genotoxicidad de medicamentos que pueden estar presentes como residuos en alimentos para las personas, mediante una batería de pruebas. Cipermetrina (Cip) es usado como antiparasitario en ganadería y es un potencial residuo en carne/grasa. El objetivo del estudio fue caracterizar el efecto clasto y/o aneugénico de Cip sobre linfocitos de bovino. Se realizaron cultivos por duplicado de sangre de un novillo Aberdeen Angus en SFB, RPMI, fitohemoaglutinina y antibióticos por 72 h a 38° C y 5% CO<sub>2</sub> con exposición a 7,02; 14,05 y 28,11 µg Cip/ml; mitomicina C (control +) y control negativo. Se implementó el ensayo de micronúcleos con bloqueo de la citocinesis (CBMN) con adición de citocalasina B a las 44 h. Se estimaron frecuencias de células binucleadas con micronúcleos (BNMN) coloreadas con Giemsa y el Índice de Proliferación (CBPI). Mediante FISH con sonda centromérica de *Bos taurus* se analizó la presencia de células binucleadas con MN, BNMN centrómeros + y -. El CBPI del control negativo fue 1,09. El análisis de Pearson no evidenció una correlación significativa ( $r=0,86$ ;  $p=0,33$ ) entre el aumento de las concentraciones de exposición y la cantidad de BNMN (8, 12 y 13/1.000 BN para cada concentración). Se evidenció daño clastogénico (BNMN centrómeros -) aunque la cantidad de BN (4,7-6,9%) imposibilitó obtener frecuencias relativas. Otras pruebas deben realizarse para la caracterización del efecto clasto-aneugénico de Cip en este sistema.

**MCTA 6****ADITIVOS FARMACOLÓGICOS EN ANIMALES DOMÉSTICOS; EVALUACIÓN DE LA FUNCIONALIDAD MITOCONDRIAL EN LINFOCITOS BOVINOS EXPUESTOS A SALINOMICINA IN VITRO**

Gallardo N.<sup>1</sup>, V. Gribaudo<sup>1</sup>, F. Pellegrino<sup>1</sup>, G. Padula<sup>1,2</sup>, A. Seoane<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET), CONICET-UNLP, Facultad de Cs. Veterinarias, UNLP, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Facultad de Ciencias Naturales y Museo, UNLP, Buenos Aires, Argentina. E-mail: analiaseoane@hotmail.com

Los aditivos alimentarios farmacológicos, como antibióticos y coccidiostáticos, son productos utilizados para controlar la salud intestinal, evitando la presencia masiva de gérmenes patógenos o dañinos al animal. La coccidiosis es una infección parasitaria causada por protozoarios del *Phylum Apicomplexa (Sporozoa)*. Afecta a bovinos, borregos, cabras y aves de corral, así como también a los seres humanos causando graves problemas de salud. Para combatir la infección por coccidios se utilizan agentes antimicrobianos. Basados en la hipótesis de que la suplementación con los aditivos farmacológicos coccidiostáticos autorizados por SENASA (2018) es inocua para los animales, se propone valorar el efecto de salinomycin sobre la actividad de enzimas mitocondriales en sangre periférica bovina cultivada *in vitro*. Se realizaron los cultivos de los linfocitos a 37° C durante 48 h y durante las últimas 24 h se expusieron a diferentes dosis de salinomycin: 1, 5, 10, 15, 20, 25 y 30 µg/ml. Se llevó a cabo el ensayo MTT, en el que se cuantificó la actividad de la enzima NAD(P)H por espectrofotometría para inferir la proporción de células viables. Los resultados mostraron que las dosis mayores a 20 µg/ml producen hemólisis de los cultivos y las dosis de 5 a 15 µg/ml disminuyeron significativamente la viabilidad celular. La concentración sugerida para el control de esporozoitos en animales domésticos es aún superior a las aquí evaluadas, por ello se propone continuar con los estudios con el fin de revisar el posible efecto perjudicial de este coccidiostático sobre algunos tipos celulares.

## MCTA 7

### EFFECTO DE *Saccharomyces cerevisiae* var. *boulardii* RC009 (*S. Boulardii* RC009) SOLA Y COMBINADA A FITASA EN VARIABLES PRODUCTIVAS Y GENOTÓXICAS DE POLLOS

Magnoli A., S. Watson<sup>1</sup>, F. Escobar<sup>2,3</sup>, P. Wittouck<sup>1</sup>, M.I. Ortiz<sup>2</sup>, M.V. Coniglio<sup>1</sup>, M.E. Ortiz<sup>1</sup>, L. Cavaglieri<sup>2,3</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Agronomía y Veterinaria, UNRC, Río cuarto, Córdoba, Argentina; <sup>2</sup>Facultad de Ciencias Exactas Físico Químicas y Naturales, UNRC, Río cuarto, Córdoba, Argentina; <sup>3</sup>Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Argentina. E-mail: pwittouck@ayv.unrc.edu.ar

En producción animal es relevante el óptimo aprovechamiento de nutrientes, libre de enfermedades transmisibles o tóxicas. Por ello, se recurre a antibióticos promotores de crecimiento (APC), derivando en una reducida eficacia terapéutica. Se postula que la conjunción biológico-enzima sustituyen los APC. El objetivo fue evaluar el efecto de *S. boulardii* RC009 combinada con una fitasa sobre variables productivas y genotóxicas en pollos parrilleros libres de APC. El ensayo fue con 153 aves de 1-56 días de edad, con agua y alimento comercial *ad libitum* según la fase del desarrollo, régimen de iluminación y control diario. Se crearon tres grupos de peso uniforme y se asignó al azar 51 aves a cada tratamiento (3 réplicas/tratam., 17 aves/réplica): T1) dieta basal (DB-control)+APC; T2) DB+PROBIO. SACCH® (PBS®); T3) DB+PBS®+fitasa (1.000 FTU/T). PROBIO.SACCH® es un biológico basado en *S. boulardii* RC009 (1x10<sup>12</sup> UFC/T) aislado del ecosistema animal. Se registró peso cada 7 d, ganancia de peso diaria (GPD) e índice de conversión (IC). Al concluir, se extrajo médula femoral para recuento de micronúcleos (MN) de seis aves al azar/réplica y evaluaron 2.000 células/ave. Se empleó un modelo lineal general (INFOSTAT®) contrastando medias a través de Fisher ( $p < 0,05$ ). GPD e IC mejoraron significativamente en T2 y T3. En T3 el IC no se diferenció de aquel en T2. El porcentaje de MN observado en T1 fue de 1,73±0,38; T2 y T3 no se diferenciaron significativamente. En conclusión, el uso de *S. boulardii* RC009 sola y combinada con fitasa mejoró los parámetros productivos sin efecto genotóxico apreciable.

## MCTA 8

### EXAMINAR EL POTENCIAL EFECTO GENOTÓXICO DE IMIDACLOPRID MEDIANTE BIOENSAYO EN PEZ CEBRA

Mendez S., K. Nazzarro, M. Caliri<sup>1,2</sup>, A. Muñoz Torres<sup>1</sup>, M.E. Palma Leotta, N. Gorla<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Genética, Ambiente y Reproducción (GenAR), Universidad Juan Agustín Maza, Mendoza, Argentina; <sup>2</sup>CONICET, Argentina. E-mail: noragorla@gmail.com

El insecticida imidacloprid (ICD) es utilizado en cereales, oleaginosas, frutales, hortalizas y es parte de la formulación de fármacos de uso veterinario y ambiental. Es un neonicotinoide de alta solubilidad en agua, y persistencia en suelo favorecida por materia orgánica que lo absorbe. Por lixiviación y escorrentía post fumigación llega a cuerpos de agua y puede constituir un riesgo para organismos acuáticos no blanco. El objetivo de este estudio fue evaluar la potencial genotoxicidad inducida por ICD en pez cebra mediante la valoración de micronúcleos (MN) y otras alteraciones nucleares (AN). Diez peces/pecera de 70 L, luego de 10 días de aclimatación, se expusieron a 0; 23,7; 37,8 y 154,1 mg ICD/L durante 96 h, ciclo luz-oscuridad 12-12 h, pH 8,3; 25,5° C; 1.306 µS/cm. Se realizó eutanasia previa inmovilización por congelación, y se obtuvieron muestras de sangre por impronta. Las muestras se colorearon con Giemsa y se analizaron 2.000 eritrocitos por individuo (N=40). Se efectuaron las pruebas de Shapiro Wilk y Kruskal Wallis. Se observaron MN y otras alteraciones nucleares como núcleo periférico (NP), constricción nuclear (CN); muescas nucleares (NN), núcleo arriñonado (NK), células binucleadas, núcleo lobulado, núcleo ampollado (B) y brotes nucleares. Las NN y NK fueron más abundantes en la mayor concentración evaluada; los NP, CN, MN y B en la concentración intermedia ( $p=0,271$ ). Se concluye que el ICD en estas concentraciones no produjo diferencias estadísticas significativas en los MN y AN analizadas en pez cebra.





**BAG**

**Journal of Basic  
& Applied Genetics**