

CONFERENCIAS

CONFERENCES

Conferencia «Francisco Salzano»

Asociación Latinoamericana de Genética

THE MEXICAN BIOBANK AND POPULATION GENOMICS IN LATIN AMERICA EL BIOBANCO MEXICANO Y LA GENÓMICA POBLACIONAL EN AMÉRICA LATINA

Moreno A.¹. ¹Genómica Avanzada, Cinvestav, México. andres.moreno@cinvestav.mx

Global health efforts require genetic profiling and deep phenotyping from diverse populations to better understand individuals' variation associated with disease and tackle population-specific health problems. The Mexican Biobank Project is generating the most comprehensive nationwide genomic resource from a Latin American admixed population to reveal the evolutionary processes shaping the current diversity of the Mexican population and the genetic basis of chronic and infectious diseases.

Conferencia Sociedade Brasileira de Recursos Genéticos

THE HOPE IN HALDANE: EVOLUTIONARY RESCUE AND SPECIES' ADAPTIVE RESPONSE TO CLIMATE CHANGES

Diniz-Filho J.A.¹. ¹Instituto de Ciências Biológicas, Ecologia, Universidade Federal de Goiás, Brasil.
jafdinizfilho@gmail.com

Human-induced climate changes and habitat loss are drastically changing biodiversity patterns worldwide. From a macroecological perspective, such patterns have been mainly analyzed by projecting shifts in the geographic distributions of species when tracking suitable climates using Ecological Niche Models (ENMs). However, these models assume a static niche and define it by correlating occurrences and current climate conditions to predict future geographic distributions under climate change. Therefore, it is increasingly necessary to couple ENMs with more complex mechanistic and dynamic models. Here we discuss several macroecological approaches to model geographic range shifts coupling ENMs and models for dispersal and evolutionary rescue (i.e., rapid adaptation to stressing environmental conditions). These coupled models allow us to evaluate potential dispersal driving the colonization of new regions of the species' potential distribution in the future, accounting for extrinsic factors such as human occupation and the persistence of viable habitats for the species. Moreover, we show how to evaluate the probability of adaptive responses of a species to deteriorating environmental conditions (evolutionary rescue). The idea is to estimate the level of displacement in the niche conditions in the trailing edge of the species' range in "Haldanes" (the standardized difference in a response variable per unit of time) and compare it to theoretical expectations of maximum sustainable evolutionary rate defined by genetic and demographic parameters. Thus, more realistic extinction scenarios emerge by combining potential adaptive responses and dispersal ability (climate velocity), providing a more comprehensive view of emerging biodiversity patterns under climate change.

Funding: This work is a contribution of the National Institute of Science and Technology (INCT) in Ecology, Evolution, and Biodiversity Conservation funded by CNPq (grant 465610/2014-5) and FAPEG (grant 201810267000023).

Conferencia «Constancio Lázaro»

Sociedad Uruguaya de Genética

LA GENÉTICA Y LOS INSECTOS VECTORES DE LA ENFERMEDAD DE CHAGAS: LOGROS Y DESAFÍOS

Panzerá F.!. ¹Sección Genética Evolutiva, Facultad de Ciencias, Universidad de la República (Udelar), Uruguay. fcopanzerá@gmail.com

El empleo de diversos enfoques genéticos en el estudio de la subfamilia Triatominae ha permitido avances significativos en la comprensión de la composición y evolución de los genomas de estos insectos, lo cual ha tenido un impacto importante en su control como vectores de la enfermedad de Chagas. La reducción considerable en la distribución de los principales vectores domésticos, *Triatoma infestans* y *Rhodnius prolixus*, ha incrementado el interés científico en el análisis de otras especies que desempeñan un papel más local o secundario como vectores. Como resultado, en los últimos 10 años se han descrito, mediante distintas técnicas genéticas, una veintena de nuevas especies, que anteriormente se consideraban variaciones cromáticas o poblacionales de especies ya reconocidas. Entre las nuevas especies descritas, destacan especies pertenecientes a los géneros *Triatoma* (complejos *Dimidiata*, *Sordida*, *Maculata*, *Phyllosoma*, *Rubrofasciata*), *Mepraia*, *Rhodnius* y *Panstrongylus*. La determinación del tamaño genómico (mediante citometría de flujo láser) y la composición y localización cromosómica de secuencias repetidas (mediante hibridación *in situ*) han revelado una extraordinaria diversidad genómica de estos insectos. Esta diversidad genómica contrasta con la marcada homogeneidad en el número de cromosomas que presentan los triatomíneos. En esta conferencia se presentarán ejemplos de las técnicas genéticas utilizadas para la descripción de nuevas especies y se destacarán las diferencias genómicas y de secuencias repetidas entre los dos principales géneros de la subfamilia Triatominae: *Triatoma* y *Rhodnius*.

Financiamiento: Sociedad Uruguaya de Genética (SUG) y ALAG para la asistencia a este congreso.

Conferencia «Ewald A. Favret»

Sociedad Argentina de Genética

COMPRIENDIENDO LA ADAPTACIÓN AL AMBIENTE DE LOS ANIMALES DOMÉSTICOS: UN DESAFÍO ANTE EL CAMBIO CLIMÁTICO

Giovambattista G.!. ¹Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET, CONICET), Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata, Argentina. guillermogiovambattista@gmail.com

Los ancestros silvestres de la mayoría de las especies domésticas presentaban una amplia distribución geográfica. A pesar de ello, se ha propuesto sobre la base de datos arqueológicos y genéticos que los eventos de domesticación han ocurrido en unas pocas regiones. Desde estos centros de domesticación las especies domésticas se dispersaron siguiendo las rutas de las migraciones humanas. Actualmente, estos animales se encuentran en todos los continentes, por lo que las distintas razas/poblaciones nativas se han tenido que adaptar a diferentes condiciones ambientales, muchas de ellas extremas. Esto implicó la adaptación a condiciones de estrés térmico por calor o frío, hipoxia y altos niveles de radiación en ambientes de altura, resistencia a diferentes patógenos, entre otros. Estos procesos de adaptación, que han sido estudiados mediante estudios morfológicos, fisiológicos, inmunológicos y genéticos, han puesto en evidencia la complejidad de los mecanismos involucrados. En este sentido, la presente exposición tiene como objetivo describir el estado del arte sobre la adaptación de los animales domésticos, con especial énfasis en la especie bovina. La comprensión de estos mecanismos es relevante para el futuro de la producción animal en un contexto de cambio climático, y refuerza la importancia de la conservación de los recursos zoogenéticos locales.

Financiamiento: Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET, Argentina, Grant PUE-2016 N° 22920160100004CO), el Fondo para la Investigación Científica y Tecnológica (FONCYT-ANPCyT, Argentina, Grant N° PICT-2016-3033), la Universidad Nacional de La Plata, Argentina (Grant V247) y el Fondo Argentino de Cooperación Internacional Sur-Sur y Triangular (FO.AR; Grant 6560).

Conferencia «Danko Brncic»

Sociedad de Genética de Chile

GENÉTICA CLÍNICA Y SALUD GLOBAL EN EL SIGLO XXI

Pardo Vargas R.A.!. ¹Sección de Genética, Departamento de Medicina, Hospital Clínico Universidad de Chile, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Chile. rpardo@hcucl.cl

La genética clínica tiene por objetivo aplicar nuevos avances en la prevención, diagnóstico, tratamiento, seguimiento, pronóstico e investigación de las enfermedades genéticas; a su vez, la salud global es una estrategia interdisciplinaria y colaborativa que enfatiza en problemas de salud que traspasan fronteras, se enfoca en los determinantes de salud y es capaz de integrar el concepto de atención centrada en el individuo con el de salud de la población. Hacer salud global implica negociaciones a multinivel y con diversos actores que forman y manejan el espacio de la política global para la salud, abarcando temas de salud transnacionales, globales en su naturaleza, y que requieren de acuerdos. Esto implica la conjunción de salud pública, relaciones internacionales, áreas de gestión, jurídicas y económicas. Se explica en la charla cómo una estrategia que parte de la acuciosa observación de médicos clínicos, llega a convertirse en un movimiento de medicina global, para lograr que una estrategia validada para prevención de anomalías congénitas se convierta en un bien común a escala mundial. Como conclusión de la charla se debe tener presente que bien como genetistas clínicos o profesionales en cualquier área que nos desarrollemos, debemos contribuir con nuevos conocimientos y propuestas innovadoras para mejorar la salud de la población, fortaleciendo nuestras redes del quehacer inter y transdisciplinario, con una visión panóptica de los problemas. Seamos propositivos frente a los diversos actores, incluyendo los gobiernos, las organizaciones civiles y los organismos internacionales. Esto es simplemente relacionarnos con el entorno de manera sustentable e imprescindible.

Conferencia Asociación Mexicana de Genética Humana (AMGH) y Red Latinoamericana de Genética Humana (RELAGH)**ORIGEN: DYNAMIC BIOREPOSITORY OF 100,000 MEXICANS, AS A RESOURCE FOR HEALTH RESEARCH AND INNOVATION**

Ortiz Lopez R.!. ¹Tecnológico de Monterrey, Monterrey, Nuevo León, México. rortiz@tec.mx

OriGen is a project that seeks to create a dynamic repository of biomedical data (Biobank) that becomes a resource for conducting research and promoting innovation to generate health knowledge that supports the prevention, diagnosis and treatment of diseases that affect our population. It will contain clinical/epidemiological and genomic information of 100,000 Mexicans. This project was approved by the ethical committee in Hospital Zambrano-Hellion (CMZZGA-ORNI.007) with the number 121-2022-CEI-R and 121-2022-CI-R. Recruitment began in September 2021. The Mexican volunteers older than 18 years are being enrolled through household visits in which

interviews, blood samples, basic blood tests, and anthropometric measurements are taken. The epidemiological questionnaire (about 700 questions) is based on the Mexican National Household Survey (ENSANUT) and the UK Biobank questionnaire, comprising sections on general health, reproductive health, nutrition, physical activity, medication, diseases, parental nationality, and hospitalizations. By July 1st 2024, there were 51,246 participants enrolled, and collecting at a pace of ~150 per day and is expected to be completed in 2025 from 17 urban Mexican cities, representing 78% of the target Mexican population. Epidemiological and genomic data are de-identified and will be available for data sharing. Currently, 65.2% of them are women and 34.8% are men. We noted a high prevalence of obesity (42.6% with BMI ≥ 30). Nevertheless, many indicators varied among age and sex groups. In specific groups, hypertension reached 44.4%, alcohol consumers 45.5%, cancer 5.7%, and strokes 5.6%. To date, we have sequenced the first 1,500 genomes and the data will be analyzed for presentation at the congress.

Funding: The project is fully funded by private capital (FEMSA and Tecnológico de Monterrey). Information for collaboration will be available on our website <https://tec.mx/es/investigacion/proyecto-origen>.

Conferencia Sociedade Brasileira de Genética

GOING BEYOND ANTIOXIDANT DEFENSES: PEROXIDASES INVOLVED IN SIGNALING DEFENSE RESPONSES AND PLANT DEVELOPMENT

Margis-Pinheiro M.A.N.¹. ¹Instituto de Biociências, Genética, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Brasil. marcia.margis@ufrgs.br

Reactive oxygen species (ROS) are byproducts of aerobic metabolism and the primary cause of cell oxidative stress. In plants, ROS are continuously produced predominantly in chloroplasts, peroxisomes, and mitochondria. Under stresses, ROS can accumulate damaging protein, DNA, RNA and membranes, eventually leading to cell death. Plants have a robust ROS scavenging system to maintain ROS-balance and prevent cell damage. This system comprises enzymatic antioxidants such as superoxide dismutases (SOD), catalases (CAT), ascorbate peroxidases (APX), peroxiredoxins (PRX), glutathione peroxidases/peroxidases-like (GPX/GPXL), as well as non-enzymatic ones such as ascorbic acid/ascorbate (AsA), glutathione (GSH), thioredoxin (TRX), among others. However, at appropriate concentration, ROS are essential for cellular processes such as growth, development, and tolerance to abiotic and biotic stresses. Therefore, ROS play a critical role in signal transduction pathways and its production and elimination routes should be finely regulated. The complexity of ROS-induced responses indicates high specificity, dependent on subcellular location, activity, and the expression of each signaling network component. In our research, we investigated the role of the different isoforms of APX and GPX in plants. We aimed to understand the mechanisms triggered by alterations in the cellular redox state controlled by these enzymes. Our results demonstrate the involvement of divers APXs and GPXs in ABA signaling, chloroplast protection, senescence, etioplast differentiation, and other process related to plant growth and defense against abiotic stress. This indicates that these redox homeostasis enzymes can act in different and complex pathways in plant cells.

Funding: CNPq, CAPES, FAPERGS

Conferencia «Francisco Sáez»

Sociedad Argentina de Genética

GENÉTICA DE POBLACIONES: PATRONES DE VARIACIÓN Y PROCESOS QUE LOS GOBIERNAN

Remis M.I.¹. ¹Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, Argentina. maria_remis@hotmail.com

Después de la publicación del principio de Hardy-Weinberg (1908) y los trabajos seminales realizados por Ronald A. Fisher, John B.S. Haldane y Sewall G. Wright, la genética de poblaciones devino una parte central de la biología evolutiva. Posteriormente, con el desarrollo de marcadores bioquímicos y moleculares, la escuela neutralista liderada por Kimura produjo un aporte trascendental a la genética de poblaciones. Los estudios genéticos poblacionales buscaron inferir la diversidad genética y la estructura poblacional a través del desarrollo de modelos teóricos y evidencias empíricas. Desde entonces, la genética de poblaciones fue adquiriendo interés creciente desde varias perspectivas aplicadas. En los últimos años, los análisis genéticos poblacionales lograron mayor resolución al considerar la disposición espacial de las muestras y poblaciones y los posibles efectos de factores ambientales. El estudio de marcadores genético-moleculares considerando diferentes escalas temporales y espaciales permitieron distinguir la influencia de factores históricos y contemporáneos sobre el genoma y sus consecuencias sobre el fenotipo de los individuos. Asimismo, en la actualidad se disponen de entornos informáticos que incrementaron la capacidad combinar y procesar información de múltiples fuentes. El análisis simultáneo de diferentes conjuntos de datos (cromosómicos, genéticos, fenotípicos) permitieron proporcionar una estima global de la divergencia entre unidades de análisis e identificar aquellos rasgos potencialmente adaptativos. En esta contribución se presentarán algunos ejemplos de cómo la combinación de todas las herramientas permitió evaluar la importancia relativa de procesos demográficos y adaptativos en los patrones de variación genética.

Conferencia Sociedad Paraguaya de Genética

DE LA TOXICOLOGÍA A LOS TRASTORNOS PSIQUIÁTRICOS, EL USO DE MUTANTES DE *DROSOPHILA MELANOGASTER* COMO ORGANISMO MODELO

Alvarez Ortiz F.A.^{1,2}. ¹Universidad Autónoma Metropolitana, México; ²Departamento de Biología, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad Nacional de Asunción, Paraguay. faao322@gmail.com

Drosophila melanogaster, comúnmente conocida como la mosca de la fruta, se ha consolidado como un organismo modelo vital en investigaciones científicas debido a sus características genéticas, biológicas y su ciclo de vida corto. En toxicología, *D. melanogaster* permite estudiar los efectos de diversas sustancias químicas y fármacos en un organismo completo. Su genoma bien caracterizado facilita la identificación de vías moleculares afectadas por toxinas, proporcionando una plataforma para pruebas de toxicidad rápida y económica. Además, las moscas de la fruta son esenciales en el estudio de trastornos psiquiátricos debido a la conservación de muchas vías neurológicas y genéticas entre moscas y humanos. La investigación en *D. melanogaster* ha permitido avances en la comprensión de enfermedades como el autismo, la esquizofrenia y el trastorno bipolar. Modelos de mosca con mutaciones genéticas específicas pueden reproducir síntomas comportamentales similares a los humanos, lo que permite el estudio de los mecanismos subyacentes y la evaluación de potenciales tratamientos farmacológicos. *Drosophila melanogaster* es una herramienta valiosa tanto en toxicología como en el estudio de trastornos psiquiátricos, ofreciendo un sistema modelo eficiente y económico para entender las complejas interacciones genéticas y ambientales que afectan la salud humana. Su uso sigue siendo fundamental para el avance de distintas disciplinas de la ciencia, permitiendo descubrimientos cruciales que se traducen en mejores terapias y estrategias de prevención para diversas enfermedades.

Conferencia International Genetic Federation

INCLUDING METHANE EMISSIONS IN SELECTION INDEXES FOR DAIRY CATTLE

Lopez-Villalobos N.¹. ¹School of Agriculture and Environment, Massey University, New Zealand.
n.lopez-villalobos@massey.ac.nz

Genetic selection for low methane emissions in dairy cattle may be an option to mitigate GHG emissions. The estimates of heritability for methane emissions have been reported in the range of 0.18 to 0.24 indicating that selection for low methane emissions is possible, but more research is required to evaluate correlated responses for direct or indirect selection for low methane emissions. Estimates of the genetic correlation between methane production and fat and protein-corrected daily milk yield has been reported in 0.45, indicating that cows that produce more milk will produce more methane per animal because of an increase in feed consumption. If methane production per cow is included with a negative weight within a selection index, it would be possible to expect a decrease in the genetic gain in milk yield due to the unfavorable positive genetic correlation between these two traits. Current trends show that genetic selection based on selection indexes that include estimated breeding values for milk production, health, fertility and survival traits have resulted in cows that are more profitable, with higher feed efficiency and less methane emissions per kg of milk solids. Some countries (Canada and UK) have included breeding values for methane emissions with negative economic values in their selection indexes. Other countries (New Zealand and Norway) are working on the same direction. The international pressure is on the selection of cows of high feed efficiency that are also capable of reducing methane emissions and producing milk with minimal use of antibiotics.

Conferencia «Medalla Alfonso León de Garay Castro» Sociedad Mexicana de Genética A.C.

LAS CONSECUENCIAS GENOTÓXICAS DEL TRATAMIENTO ANTICÁNCER EN LINFOMA DE HODGKIN

Frias Vazquez S.¹. ¹Laboratorio de Citogenética, Instituto de Investigaciones Biomédicas UNAM/Instituto Nacional de Pediatría, México. sarafrias@iibiomedicas.unam.mx

El linfoma de Hodgkin (LH) es un cáncer linfoide con un pico de presentación en la segunda década de la vida. El tratamiento anticáncer utilizado es muy exitoso de manera que la supervivencia a cinco años es del 90% o mayor. Sin embargo, el tratamiento incluye agentes altamente genotóxicos con o sin radioterapia que, debido a no tener un blanco específico, afectan a todas las células del individuo por lo que se pueden presentar aberraciones cromosómicas y caos genómico en una fracción de las células de los sobrevivientes; esto implica un alto riesgo de desarrollar nuevos cánceres primarios y otras afecciones complejas. En este trabajo se presentarán los resultados del estudio de dos grupos de sobrevivientes a LH, masculinos. En el primer grupo se realizó espermatobioscopia y se estudiaron los linfocitos de 20 sobrevivientes mediante bandeado GTG y en un segundo grupo se estudiaron longitudinalmente cinco sobrevivientes utilizando M-FISH en linfocitos. Se encontró que las espermatobioscopías eran anormales en cerca del 100% de los pacientes y los linfocitos presentaron alta frecuencia de aberraciones cromosómicas no clonales tanto simples como complejas. En el estudio de seguimiento se encontró que el tratamiento anticáncer indujo caos genómico en los linfocitos de los sobrevivientes. La persistencia del daño cromosómico se observó hasta 17 años después del tratamiento, de manera que las células madre hematopoyéticas y germinales se afectaron por el tratamiento por lo que esta genotoxicidad puede desempeñar un papel relevante en la aparición de nuevos cánceres.

Financiamiento: Recursos fiscales del Instituto Nacional de Pediatría, Proyecto 03-2006 y CONHACYT, proyecto SEP-CONACYT 32557-M