

# SIMPOSIOS

# SYMPOSIA

## BANCOS DE GERMOPLASMA: CONSERVACIÓN, CARACTERIZACIÓN Y USO DE LA DIVERSIDAD DE LOS RECURSOS GENÉTICOS

Petroli C.<sup>1</sup>, V.C. Renno Azevedo<sup>2</sup>, P. Wenzl<sup>3</sup>, L.F. Guzman Rodriguez<sup>4</sup>, C.P. Sansaloni<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Programa de Recursos Genéticos (PRG), Centro Internacional de Mejoramiento de Maíz y Trigo (CIMMYT), México; <sup>2</sup>Banco de Germoplasma, Centro Internacional de la Papa (CIP), Perú; <sup>3</sup>Banco de Germoplasma, Alianza de la Biodiversidad y Centro Internacional de Agricultura Tropical (CIAT), Colombia; <sup>4</sup>Centro Nacional de Recursos Genéticos (CNRG) – Banco de Germoplasma, Instituto Nacional de Investigaciones Forestales, Agrícolas y Pecuarias (INIFAP), México. c.petroli@cgiar.org

Los Bancos de Germoplasma desempeñan un papel fundamental en la conservación y gestión sostenible de los recursos genéticos. Tienen la misión de recolectar, resguardar, caracterizar y poner a disposición de la comunidad científica y agrícola la diversidad genética presente en las semillas, esporas, tejidos, embriones, y otros materiales biológicos. La caracterización detallada del germoplasma implica el análisis de sus características genéticas, fenotípicas, fisiológicas, entre otras. Esto ha generado datos valiosos para estudios que demuestran la importancia del uso eficiente de la información vinculada a las accesiones conservadas. Este enfoque es esencial para lograr una identificación, clasificación y manejo mucho más precisos de estos materiales. Así también, para determinar el potencial utilitario del germoplasma en programas de mejoramiento y premejoramiento genético de los rasgos de interés, particularmente para el uso de materiales nativos con menor exposición en este tipo de actividades. La colaboración entre instituciones fortalece los esfuerzos colectivos para preservar la biodiversidad. En Latinoamérica, iniciativas como la “Comunidad de Práctica para América Latina y el Caribe” y la “Red Latinoamericana de Criopreservación de Plantas” adoptan un enfoque cooperativo, fomentando las buenas prácticas en los bancos de germoplasma y facilitando el intercambio de datos valiosos sobre el manejo de variedades de cultivos y la información genética asociada; al mismo tiempo, se promueven protocolos adecuados de conservación a largo plazo de los cultivos. La gestión efectiva de los recursos genéticos de plantas se vuelve vital para asegurar un suministro alimentario sostenible y resistente en un futuro climático incierto.

## APLICACIÓN DE HERRAMIENTAS GENÓMICAS PARA LA CONSERVACIÓN Y EL USO DEL GERMOPLASMA – EL BANCO DEL CENTRO INTERNACIONAL DE LA PAPA (CIP)

Azevedo V.<sup>1</sup>, B. Heider<sup>1</sup>, A. Mello<sup>1</sup>, J. Soto<sup>1</sup>, G. Rossel<sup>1</sup>, I. Manrique<sup>1</sup>, R. Robles<sup>1</sup>, F. Catalan<sup>1</sup>, V. Valencia<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Banco de Germoplasma, Centro Internacional de la Papa (CIP), Perú. vania.azevedo@cgiar.org

El Centro Internacional de la Papa conserva el Banco de Genes (*Genebank*) de raíces y tubérculos más grande del mundo, compuesto por >7.500 introducciones de papas, >6.000 introducciones de camotes y >2.500 introducciones de otros nueve cultivos de raíces y tubérculos andinos (RTAs). Con el desarrollo de herramientas informativas y relativamente baratas para análisis moleculares, junto con la caracterización morfológica, seguimos caracterizando y racionalizando la colección, eliminando duplicidades y generando información de interés para los usuarios. La plataforma Illumina de SNPs desarrollada por el Proyecto SolCAP se ha implementado para toda la colección de papa y la plataforma DArTseq para la de camote y RTAs. Se han realizado estudios para evaluar la diversidad genética conservada en el *Genebank* la cual se utiliza también para comparar con materiales conservados *in situ*. El uso de caracterización tanto molecular como morfológica ha llevado al desarrollo de colecciones núcleo, subconjuntos basados en rasgos, eliminación de duplicados y análisis de vacíos. Ha también permitido evitar la introducción de duplicados en la colección, debido a la implementación de una cuarentena molecular. El CIP sigue colaborando con múltiples socios para evaluar la diversidad de las colecciones de papa e identificar duplicados y brechas entre las diferentes colecciones de papa en todo el mundo.

Financiamiento: CGIAR y GCDT

## ANÁLISIS DE DIVERSIDAD GENÉTICA DE LOS RECURSOS FITOGENÉTICOS Y UTILIDAD DE LAS COLECCIONES NÚCLEO EN BANCOS DE GERMOPLASMA

Guzmán Rodríguez L.F.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Colección de ácidos nucleicos, Centro Nacional de Recursos Genéticos (CNRG), Instituto Nacional de Investigaciones Forestales, Agrícolas y Pecuarias (INIFAP), México. guzman.luis@inifap.gob.mx

El uso racional y sustentable del germoplasma es impulsado por el conocimiento de la biodiversidad de cultivos y sus parientes silvestres. De esta manera, la conservación de la diversidad genética de los recursos fitogenéticos contribuye con el aseguramiento de la sustentabilidad alimentaria de la población. La diversidad ha sido evaluada tradicionalmente de manera fenotípica, no obstante, los distintos factores bióticos y abióticos a los que los cultivos son expuestos afectan las características morfológicas; además, en ocasiones se tiene que esperar a la aparición de ciertos caracteres dependientes de la etapa fenológica. En la caracterización genotípica se emplean marcadores moleculares para conocer la diversidad genética de las poblaciones, con la ventaja de que los mismos son independientes del ambiente y que se pueden identificar en cualquier etapa del desarrollo, incluso en semillas o partes de las plantas. Las colecciones núcleo permiten conservar un gran porcentaje de la diversidad genética de las colecciones completas con la optimización de los recursos. En ocasiones, el objetivo de las colecciones núcleo puede ser la representación de alelos asociados a características de interés, o bien la representación de la diversidad genética. La selección y creación de la colección núcleo permite la obtención de una copia de respaldo y su conservación a largo plazo, en caso de pérdidas por cambio climático, plagas o por robo.

## GENÓMICA PARA BANCOS DE GERMOPLASMA: DESBLOQUEANDO LA DIVERSIDAD GENÉTICA DE LA COLECCIÓN DE TRIGO DEL CIMMYT

Sansaloni C.P.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Programa de Recursos Genéticos, Centro Internacional de Mejoramiento de Maíz y Trigo (CIMMYT), México. c.sansaloni@cgiar.org

El cambio climático y el rápido crecimiento de la población humana desencadenan la demanda de explorar y desbloquear recursos genéticos subutilizados para alimentar a las generaciones futuras. En el trigo, las especies silvestres no domesticadas, los parientes silvestres de los cultivos y las variedades nativas representan fuentes de nueva variación para el mejoramiento de cultivares. Sin embargo, sus mecanismos de resistencia y capacidad adaptativa siguen siendo en gran medida inexplorados y poco comprendidos. En este estudio, nuestro objetivo es desbloquear y utilizar nueva diversidad genética mantenida en bancos de germoplasma, mediante el mayor esfuerzo de genotipificación de cultivos utilizando la tecnología DArTseq en más de 80.000 accesiones del banco de germoplasma del CIMMYT. El análisis se dividió en tres categorías biológicas: 4.206 parientes silvestres, 20.000 accesiones tetraploides y 60.000 accesiones hexaploides. Nuestro análisis ha identificado más de 300.000 DArTseq-SNPs de alta calidad y marcadores SilicoDArT. Todos los marcadores generados se alinearon con tres mapas de referencia: el genoma de referencia IWGSC RefSeq, el genoma de trigo duro (cv. Svevo) y el mapa de consenso DArT. En promedio, el 72% de los marcadores se alineó de manera única en los genomas de referencia y el 50% está vinculado a genes. El análisis reveló variedades locales con diversidad inexplorada y huellas genéticas definidas por regiones bajo selección. Esto proporciona un terreno fértil para desarrollar variedades de trigo del futuro explorando regiones específicas de genes o cromosomas e identificando germoplasma que conserve la diversidad alélica ausente en los programas de mejoramiento actuales.

## SEMILLAS DEL FUTURO: UN BANCO DE GERMOPLASMA PARA EL SIGLO XXI

Wenzl P.<sup>1</sup>, M. Santaella<sup>1</sup>, N. Manrique<sup>1</sup>, M. Carvajal<sup>1</sup>, M. Cuervo<sup>1</sup>, L.G. Santos<sup>1</sup>, J.J. González<sup>1</sup>, J. Gereda<sup>1</sup>, J.C. Guerrero<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Alianza Bioversity-CIAT, Colombia. p.wenzl@cgiar.org

El nuevo banco de germoplasma ecoeficiente de la Alianza Bioversity-CIAT en Colombia, llamado Semillas del Futuro, es el primer banco de germoplasma a nivel mundial que cumple con la certificación *Leadership in Energy and Environmental Design* (LEED) de nivel platino. El banco alberga las colecciones más grandes de frijol (*Phaseolus* spp.), yuca y forrajes tropicales que se conservan en fideicomiso para los más de 140 países donde se originaron. El edificio comprende una plataforma elevada sobre la cual se construyen varios módulos con funciones distintas, incluyendo bóvedas de semillas con laboratorios para manipular semillas, un herbario, laboratorios de conservación *in vitro* y crioconservación, un laboratorio de sanidad de germoplasma y un 'banco digital' de germoplasma para colecciones de ADN y análisis de datos genómicos. Todo el complejo está cubierto por un único y continuo dosel que recoge el agua de lluvia y protege los módulos contra la luz solar directa para reducir los costos de aire acondicionado y refrigeración. Diseñado por un equipo galardonado de arquitectos (AEV Arquitectos), el icónico diseño de Semillas del Futuro tiene como objetivo atraer la atención del público en general sobre el papel crucial de la diversidad de cultivos, de manera similar a la bóveda global de semillas en Svalbard. Semillas del Futuro también pretende ofrecer una plataforma de encuentro y colaboración para la comunidad científica dedicada a la conservación y el uso de recursos genéticos e inspirar una nueva generación de científicos dedicados al tema de la biodiversidad de los cultivos.

## HERRAMIENTAS GENÉTICAS APLICADAS EN LA CONSERVACIÓN

González S.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Biodiversidad y Genética, Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable, Uruguay. sugonza9@yahoo.com

El uso de las herramientas genéticas ha sido clave para el avance del conocimiento para aplicar al manejo racional de los recursos naturales. En Latinoamérica existen varias especies de mamíferos amenazadas como es el caso de los Cérvidos Neotropicales. En este simposio las presentaciones estarán enfocadas en ilustrar el rol de la genética en el estudio de la taxonomía, la genética de poblaciones, así como en mostrar los avances en las colaboraciones científicas entre investigadores sudamericanos y norteamericanos. El simposio se enfocará en cómo ha sido aplicada la citogenética para comprender la evolución cromosómica y develar las relaciones filogenéticas de los Cérvidos Neotropicales. El avance de la biotecnología y de la bioinformática han permitido desarrollar nuevos marcadores moleculares y metodologías de análisis. Los marcadores moleculares, especialmente aquellos ubicados en el ADN mitocondrial, como es el gen de *Citocromo Oxidasa I*, conocido como el código de barras de la vida, han sido claves para la identificación de las especies de mamíferos. Con el avance de la genómica, la reconstrucción de las relaciones filogenéticas pueden ser analizadas desde otra perspectiva empleando ADN extraído de diversas fuentes como es el caso de ejemplares de museo para reconstruir la historia evolutiva.

Financiamiento: Agencia Nacional de Investigación e Innovación

## THE ROLE OF CHROMOSOMES IN EVOLUTION AND TAXONOMY OF NEOTROPICAL DEER

Barbanti Duarte J.M.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Núcleo de Pesquisa e Conservação de Cervídeos (NUPECCE)/Departamento de Zootecnia, Faculdade de Ciências Agrárias e Veterinárias de Jaboticabal, Universidade Estadual Paulista (UNESP), Brasil. mauricio.barbanti@unesp.br

Cervidae is the second most diverse family within Artiodactyla. In the Neotropical region, 20 species are considered valid within the genera *Blastocerus*, *Hippocamelus*, *Mazama*, *Odocoileus*, *Ozotoceros*, *Pudu*, *Pudella*, *Passalites*, *Bisbalus* and *Subulo*. Some genera, especially *Mazama*, present great uncertainties regarding their taxonomy due to the high degree of morphological character homoplasy. Some species, like *M. americana*, are actually complexes of cryptic species, resulting from impressive karyotypic variability. This superspecies exhibits variation from 32 to 52 chromosomes with the same morphological pattern among its members. Captive breeding experiments have shown that differences greater than two pairs of chromosomes between parents produce infertile animals or those with significant fertility decrease. Thus, animals considered as *M. americana* and its junior synonyms should be reevaluated cytogenetically. After the description of the chromosomal constitution of *M. americana* “sensu stricto”, originating from French Guiana, it became possible to revalidate other species, such as *M. rufa* and *M. jucunda* in Brazil. Currently, all names available in the synonymy of *M. americana* are being revisited throughout Latin America, and new names have been suggested as potential new species, such as *M. sarae* in Bolivia, *M. tchudii* and *M. whitely* in Peru, *M. qualea* and *M. zamora* in Ecuador, *M. zetta* in Colombia and *M. toba* in Argentina. A joint effort by South American researchers must be undertaken for a thorough characterization of these new species and their geographical distributions, which will allow categorizing them according to their threat status and developing appropriate conservation measures for each species.

Funding: FAPESP (proc 2017/07014–8), CNPq

## CÓDIGOS DE BARRA DE LA VIDA, METABARCODING Y ECOLOGÍA COMO ESTRATEGIA PARA EL ESTUDIO Y LA CONSERVACIÓN DE LA BIODIVERSIDAD

Cosse M.<sup>1</sup>, C. Da Silva<sup>2</sup>, R. Seguí<sup>3</sup>, V. Pacheco Da Silva<sup>4,5</sup>, A. Camargo<sup>2</sup>, M. Giambiasi<sup>6</sup>, G. Ferrari<sup>7</sup>, W.S. Serra<sup>8</sup>, A.L. Mello<sup>9</sup>, M. Bonifacino<sup>10,11</sup>. <sup>1</sup>Departamento de Biodiversidad y Genética, Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable–MEC, Uruguay; <sup>2</sup>Centro Universitario Regional (CENUR) Noreste, Universidad de la República (Udelar), Uruguay; <sup>3</sup>Dirección Nacional de Calidad y Evaluación Ambiental, Ministerio de Medio Ambiente, Uruguay; <sup>4</sup>Sección Entomología, Facultad de Ciencias, Udelar, Uruguay; <sup>5</sup>Unidad de Entomología, Facultad de Agronomía, Udelar, Uruguay; <sup>6</sup>Unidad de Biotecnología, Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria (INIA), Uruguay; <sup>7</sup>Dirección de Medio Ambiente, Calidad de agua y evaluación ambiental, Laboratorio Tecnológico del Uruguay, Uruguay; <sup>8</sup>Museo de Historia Natural–MEC, Uruguay; <sup>9</sup>Dirección Nacional de Biodiversidad y Servicios Ecosistémicos, Ministerio de Ambiente, Uruguay; <sup>10</sup>Instituto de Ecología y Ciencias Ambientales, Facultad de Ciencias, Udelar, Uruguay; <sup>11</sup>Laboratorio de Botánica, Facultad de Agronomía, Udelar, Uruguay. marianacosse@gmail.com

La pérdida de biodiversidad en el Antropoceno alcanza tasas similares a la última extinción masiva, afectando el ambiente drásticamente. En Uruguay, a fines del siglo XX, el uso del suelo cambió significativamente debido al avance de la forestación y la producción de soja. En este contexto, la protección de la biodiversidad es clave, con un Sistema Nacional de Áreas Protegidas con poco más del 1% del territorio. Para entender tanto la relevancia y las interacciones de las especies en las comunidades, como el impacto de los cambios ambientales sobre ellas, es fundamental identificar qué taxa las componen. Sin embargo, existen desafíos complejos para la identificación taxonómica. Para abordar estos retos, se han desarrollado métodos innovadores como los Códigos de Barras de la Vida (CBV). Desde 2017, Uruguay generó un Grupo de Trabajo interinstitucional en CBV, con el objetivo de fomentar colaboraciones, obtener financiamiento y capacitación profesional, y así progresar en la generación de vouchers, bancos de ADN, secuenciación y mantenimiento de una base de datos en línea. La meta es crear una base de referencia que refleje la diversidad biológica nacional, con el propósito de contribuir a su conservación y uso sostenible. Hemos avanzado con plantas herbáceas y arbóreas, insectos, mamíferos y hongos, utilizando diversos marcadores genéticos y desarrollando estrategias para el estudio, monitoreo y conservación de las comunidades biológicas uruguayas. Estas acciones contribuyen con la Estrategia Nacional de Biodiversidad para, entre otros objetivos, la elaboración de planes de conservación, monitoreo ambiental y de especies no-nativas invasoras.

Financiamiento: ANII-FMV\_1\_2021\_1\_166380; PEDECIBA; SNI-ANII

## THE ROLE OF MUSEOMICS TO UNCOVER THE DIVERSIFICATION OF NEOTROPICAL MAMMALS

Maldonado J.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Smithsonian National Zoo and Conservation Biology Institute, Center for Conservation Genomics, Smithsonian Institution, USA. maldonadoj@si.edu

In this presentation, I will explore the transformative role of museomics in uncovering the diversification of Neotropical mammals. By leveraging the extensive collections of museum specimens, my research integrates molecular and morphological analyses to address complex taxonomic issues and reveal cryptic diversity within various mammalian groups. This collaborative work has resulted in several publications that have significantly enhanced our understanding of mammalian evolutionary relationships and history. I will discuss how we have utilized museum specimens to resolve taxonomic challenges using both traditional morphological methods and advanced molecular techniques. The advent of Next-Generation Sequencing technologies has been particularly impactful, allowing us to obtain comprehensive genomic data —such as mitogenomes and thousands of Ultraconserved Element (UCE) loci— from historical specimens, including those collected over a century ago.

These technological advancements enable us to transcend temporal barriers, providing unprecedented insights into the genetic diversity and evolutionary history of several Neotropical mammals. The presentation will highlight how our research has clarified generic and species-level taxonomic issues, contributing to a more accurate and detailed understanding of biodiversity dynamics over time and space. By harnessing the genomic resources from museum specimens, we have uncovered patterns of diversification and speciation that were previously obscured. This integrative approach is instrumental in revealing the complex evolutionary trajectories of Neotropical mammals, demonstrating the critical role of museomics in modern systematic and evolutionary biology. Key publications will be referenced to underscore its transformative impact emphasizing its importance in uncovering the hidden diversity and evolutionary processes shaping the Neotropical mammalian fauna.

Funding: This will be partly financed by ALAG and the Smithsonian Institution

---

## GENOMIC HEALTH AND HISTORY OF NORTH AMERICAN DEER

Shafer A.B.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Environmental & Life Sciences, Trent University, Canada. aaronshafer@trentu.ca

Genomic data has allowed for reconstructing speciation history and characterizing the genetic health of small populations. Summary statistics derived from the genome, however, are fraught with nuance and impacted by the demographic history of focal population. Using North American deer (*Odocoileus*), I present their dynamic history that shows no ancestral gene flow despite contemporary hybridization. I then show the apparent impact of human intervention and overharvest on deer genomic diversity. I show how Tajima's D, mutational load, and FROH metrics collectively shed light on historical and contemporary processes reflective of population health. We also use the unique sampling design to identify patterns recessive deleterious mutations underlying key traits in deer.

Funding: Natural Sciences and Engineering Research Council of Canada

## GENES Y MIGRACIONES EN AMÉRICA DEL SUR: UN RETRATO DE LA IDENTIDAD CONTEMPORÁNEA

Usaquén Martínez W.<sup>1</sup>, D. Suárez<sup>2</sup>, F. Simao<sup>3</sup>, R. Flores<sup>4</sup>. <sup>1</sup>Grupo de Genética de Poblaciones e Identificación, Instituto de Genética, Universidad Nacional de Colombia, Colombia; <sup>2</sup>Laboratorio de Biología Molecular Fundación Arthur Stanley Gillow, Colombia; <sup>3</sup>Department of Forensic Science, Virginia Commonwealth University, Richmond, VA, USA; <sup>4</sup>Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ), Laboratorio de Diagnóstico por DNA, Brasil. wusaquenm@unal.edu.co

La diversidad genética en América del Sur vista desde la composición ancestral de sus poblaciones y su estructura genética, permite comprender la compleja historia demográfica de la región y su relación con la variabilidad cultural y lingüística, dando lugar a la identificación de los principales movimientos poblacionales a lo largo del tiempo. Teniendo en cuenta lo anterior, se realiza un análisis, considerando tanto la mezcla histórica durante el período colonial como las migraciones recientes, enfocado en las poblaciones de Brasil, Paraguay, Colombia y Ecuador, utilizando marcadores moleculares como el ADN mitocondrial y del cromosoma Y para evaluar la composición genética y la distribución de haplogrupos, lo cual nos permite identificar la contribución de diferentes grupos ancestrales a la subestructura intra e interpoblacional en poblaciones contemporáneas. Los marcadores de ancestralidad tipo INDELS autosómicos, por su parte, permiten comprobar en dichas poblaciones el componente de ancestralidad múltiple tanto de origen amerindio, así como el europeo, africano y asiático lo que explica la variabilidad y complejidad genética a lo largo del continente suramericano. De esta manera, se contextualiza la variabilidad y se destaca la necesidad de adoptar un enfoque multidisciplinario al abordar la genética de las poblaciones humanas, mediante el uso de herramientas de análisis genético. Se reconstruye la historia de mestizaje y migración en la región en tiempos ancestrales y recientes, contribuyendo así al conocimiento integral de la diversidad humana en América del Sur.

Financiamiento con recursos propios de la institución.

---

## DIVERSIDAD GENÉTICA Y ANCESTRALIDAD EN AMÉRICA DEL SUR: UN ESTUDIO DEMOGRÁFICO

Usaquén Martínez W.<sup>1</sup>, J. Albarracín Barrera<sup>1</sup>, A. Avila<sup>1</sup>, Y. Aponte<sup>1</sup>, F. Simao<sup>2</sup>, A. Casas Vargas<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Grupo de Genética de Poblaciones e Identificación, Instituto de Genética, Universidad Nacional de Colombia, Colombia; <sup>2</sup>Department of Forensic Science, Virginia Commonwealth University, Richmond, VA, USA. wusaquenm@unal.edu.co

La diversidad genética de América del Sur resulta de una compleja historia demográfica, marcada por migraciones y mezclas de poblaciones ancestrales. Este estudio analizó la subestructura y ancestralidad, con énfasis en el componente amerindio del continente, evaluando su conformación en varios subgrupos. Se incluyeron datos de Salom de Neves Manta *et al.* (2013) de 12 poblaciones de Brasil, de Simão *et al.* (2021) para Paraguay, y de Mogollón *et al.* (2020) para Colombia, junto con muestras genotipificadas recientemente de la región Andina de Colombia. Para los análisis se identificaron los parámetros de diversidad genética a nivel intra e inter poblacionales, así como los valores de subestructura a través de los *software* Arlequin v.3.5.2.2 y Genepop v.4.6. La matriz de diferencias genéticas por pares, así como el Análisis de Coordenadas Principales (PCoA) y dendrogramas se obtuvieron a partir del *software* MVSP v.3.22. Las proporciones de ascendencia individual y posibles patrones de mezcla se estimaron con STRUCTURE v.2.3.4. En las poblaciones estudiadas se identificó una composición ancestral múltiple de tres grupos fundamentales: europeos, amerindios y africanos, además de componente (en menor medida) por grupos asiáticos. Por otra parte, los grupos amerindios reflejaron una compleja mezcla genética mostrando un origen heterogéneo. Esto proporciona información valiosa para comprender la historia demográfica de las poblaciones de América del Sur y su relación con la diversidad cultural y lingüística del continente, así como para el reconocimiento de los movimientos espaciotemporales predominantes en cada país en tiempos ancestrales y recientes.

Financiamiento con recursos propios de la institución.

## ASCENDENCIA MATERNA EN POBLACIONES MESTIZAS EN AMÉRICA DEL SUR

Simão F.<sup>1,2</sup>, G. Burgos<sup>3</sup>, A. Castillo<sup>4</sup>. <sup>1</sup>Department of Forensic Science, Virginia Commonwealth University, Richmond, USA; <sup>2</sup>Grupo de Medicina Xenómica, Universidad de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, España; <sup>3</sup>One Health Research Group, Facultad de Medicina, Universidad de Las Américas (UDLA), Quito, Ecuador; <sup>4</sup>Department of Basic Sciences, Universidad Industrial de Santander (UIS), Bucaramanga, Colombia. figueriasifi@vcu.edu

La diversidad genética en Sudamérica se atribuye originalmente a la mezcla de grupos durante el período colonial. Sin embargo, las migraciones recientes entre y dentro de los países influyeron posteriormente en su composición genética. Estos procesos de mezcla varían a lo largo del subcontinente y se evidencian en la composición genética, analizada mediante el ADN mitocondrial. Las poblaciones analizadas en este estudio, Brasil, Paraguay, Colombia y Ecuador, presentan valores altos de diversidad genética ( $H > 0,9796$ ), algo esperado considerando la mezcla de diferentes orígenes continentales. La ascendencia materna africana es mayor en Brasil (~50%). En Paraguay, Colombia y Ecuador predomina la ascendencia nativa (>80%), aunque la distribución de haplogrupos nativos varía entre estos países: en Colombia, los haplogrupos A2 y B4 representan el 76%, y en Paraguay y Ecuador, cerca de 50%. Adicionalmente, se observan diferencias en la ascendencia materna al interior de los países. En Brasil, un análisis detallado revela variaciones genéticas dentro del estado de Espírito Santo. En contraste, en Paraguay no se observan diferencias significativas entre sus 14 departamentos. Un patrón similar se observa entre los departamentos de la región andina de Colombia y las provincias de Ecuador, aunque se note cierta heterogeneidad regional. La mezcla poblacional ha creado un mosaico complejo de diversidad genética, esencial para comprender la historia genética de la población y con importantes implicaciones para los estudios forenses y médicos. Así, es crucial considerar tanto los datos demográficos como los históricos, cuando se construyan bases de datos genéticos.

## CONTRASTANDO LOS PATRONES DE ASCENDENCIA PATERNA EN POBLACIONES MESTIZAS DE AMÉRICA DEL SUR

Flores Espinoza R.F.<sup>1</sup>, G. Mantilla<sup>2</sup>, G. Burgos<sup>3,4</sup>, A. Castillo<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Laboratório de Diagnóstico por DNA, Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ), Brasil; <sup>2</sup>Department of Basic Sciences, Universidad Industrial de Santander (UIS), Bucaramanga, Colombia; <sup>3</sup>One Health Research Group, Facultad de Medicina, Universidad de Las Américas (UDLA), Quito, Ecuador; <sup>4</sup>Grupo de Medicina Xenómica, Universidad de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, España. rodrigo\_ffe@hotmail.com

Las poblaciones nativas sudamericanas han experimentado cambios significativos en su composición genética. Los continuos eventos de mestizaje entre nativos americanos, europeos y africanos ocurrieron de manera distinta en cada región del continente, generando poblaciones altamente diversas y estructuradas. El estudio del cromosoma Y, debido a sus características de transmisión, permite identificar el origen, la diversidad y la distribución de los linajes paternos presentes en estas poblaciones. En las poblaciones mestizas de Ecuador, Colombia, Brasil y Paraguay, la ascendencia paterna europea es predominante. Sin embargo, las diferencias en la composición de linajes paternos tanto entre como dentro de estas poblaciones indican una subestructura poblacional, que surge de las variaciones en las contribuciones de los nativos americanos y africanos. En Ecuador, Colombia y Paraguay, la ascendencia paterna nativa americana constituye la segunda mayor contribución genética, aunque en Paraguay es la menos predominante. En estos países, la influencia paterna de origen africano es la menor y está restringida a zonas específicas del territorio. En contraste, en Brasil, la segunda mayor influencia genética paterna es de origen africano, seguida por la nativa americana, localizada principalmente en el norte del país. Este análisis resalta la importancia del estudio de la composición genética de las poblaciones sudamericanas, no solo para comprender su diversidad y estructura, sino también para reconstruir la compleja historia de mestizaje y migración que ha moldeado el continente.

## ANÁLISIS DE LA ANCESTRÍA DE POBLACIONES COLOMBIANAS DE ASCENDENCIA NATIVOAMERICANA Y AFRODESCENDIENTE

Suárez D.<sup>1,2</sup>, W. Usaquén<sup>2</sup>, B. Martínez<sup>3</sup>, J.J. Builes<sup>4</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Biología Molecular, Fundación Arthur Stanley Gillow, Colombia; <sup>2</sup>Laboratorio de Genética de Poblaciones e Identificación, Instituto de Genética, Universidad Nacional de Colombia, Colombia; <sup>3</sup>Instituto de Investigaciones Inmunológicas, Universidad de Cartagena, Colombia; <sup>4</sup>Laboratorio Genes SAS, Colombia. dsuarez@fundaciongillow.org

La diversidad de la población colombiana se ha forjado en un complejo panorama de colonización y migraciones internas mediadas por complejidades históricas y culturales, que hace a las actuales comunidades de origen afrodescendiente y amerindio poblaciones semi-aisladas con una aun no muy explorada variabilidad genética. Con el objetivo de construir un paisaje de tal diversidad, que permita realizar una exploración de la ancestría desde el aporte genético europeo, nativoamericano y afrodescendiente, se genotipificaron 46 INDELS autosómicos, STRs de cromosoma Y, y la región control completa o hipervariable I y II del ADN mitocondrial, en grupos de origen afrodescendiente del Chocó, San Andrés y Providencia y San Basilio de Palenque, y de origen amerindio en la costa caribe, la región central, amazónica y andes sur occidentales colombianos. Empleando herramientas de análisis multivariado y filogenético, además de estimar las proporciones de componentes ancestrales y la identificación de posibles pertenencias a haplogrupos y en algunos casos acercamientos a subhaplogrupos de marcadores uniparentales, ha sido posible también detectar la introgresión de linajes femeninos africanos en comunidades amerindias y de linajes amerindios en comunidades afrodescendientes, así como establecer relaciones con grupos poblacionales de referencia, interpretadas en contextos históricos. Estos estudios dejan la puerta abierta para el desarrollo de nuevos proyectos que muestran la importancia de asumir la genética de poblaciones humanas como integradora multidisciplinaria que interpreta la información biológica en una diversa red de aportes de las interacciones culturales, la historia, antropología genética, la ecología, la geografía y las herramientas bioestadísticas, entre otras áreas.

Financiación institucional con presupuesto propio y/o por convocatorias intrainstitucionales o de entes gubernamentales o privados que apoyan el desarrollo de proyectos de investigación.

## NUEVAS GENERACIONES DE LATINOAMERICANOS SE APROXIMAN AL ESTUDIO DE LA GENÉTICA

Pardo Vargas. R.A.<sup>1,2</sup>, S. Pereyra<sup>3,4</sup>, Z. Ha Vilchis<sup>5,6</sup>. <sup>1</sup>Sección de Genética, Departamento de Medicina, Hospital Clínico Universidad de Chile, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Santiago, Chile; <sup>2</sup>Sociedad de Genética de Chile, Chile; <sup>3</sup>Unidad Académica de Genética, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Montevideo, Uruguay; <sup>4</sup>Sociedad Uruguaya de Genética, Uruguay; <sup>5</sup>Escuela de Medicina Anáhuac, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad de Anahuac México, Mérida, México; <sup>6</sup>Asociación Mexicana de Genética Humana. rpardo@hcuch.cl

A lo largo de nuestro crecimiento como individuos, desarrollamos diversas estrategias para aproximarnos a contenidos de aprendizaje complejos. La genética es una ciencia fascinante, pero también compleja, y enseñarla y aprenderla puede resultar muy entretenido si se conoce el tema y se emplean estrategias lúdicas y prácticas que faciliten la comprensión de estos conceptos. Además, es sabido que para niños, niñas y adolescentes los modelos a seguir, personas que representan potencial en su área de *expertise*, pueden convertirse en una valiosa puerta de entrada al estudio de la materia. Conscientes de esto, diversas sociedades de genética de Latinoamérica (LATAM) han desarrollado iniciativas en las que niños, niñas y adolescentes puedan acercarse a la genética. El objetivo de este trabajo es expandir la formación en genética a los niños, niñas y adolescentes de América Latina a través de actividades formativas promovidas por las asociaciones de genética de LATAM. Representantes de la Asociación Mexicana de Genética Humana, la Sociedad Uruguaya de Genética y la Sociedad de Genética de Chile compartirán con el público una presentación sobre las diferentes actividades que sus respectivas asociaciones han llevado a cabo para acercar el conocimiento de conceptos de genética a niñas, niños y adolescentes en sus países. Concluirán con una sesión de diálogo con el público, invitándoles a compartir sus propias experiencias en el campo del simposio con el propósito de abrir la discusión sobre ideas fáciles de replicar y mejorar en otras realidades, a fin de acercar cada vez más la genética humana a las nuevas generaciones en toda América Latina.

## GENÉTICA PARA NIÑAS Y NIÑOS: JUGANDO APRENDO SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Vilchis Zapata Z.H.<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Escuela de Medicina, Universidad Anáhuac Mérida, México; <sup>2</sup>Secretaría, Asociación Mexicana de Genética Humana, México. zacilhvilchis@gmail.com

A pesar de ser complejo, el estudio de la genética ha comenzado a ganar terreno en el área de aprendizaje de los estudiantes más pequeños. Desarrollar habilidades de enseñanza, interacción y consolidación del conocimiento dirigido a estudiantes durante los primeros años es un reto que les permitirá adoptar nuevos conceptos, entender el mundo que los rodea y sentar las bases del pensamiento crítico. A lo largo de esta sesión conoceremos la importancia de la introducción temprana de conceptos en genética humana y cómo esto puede ayudar a conocer sobre enfermedades raras.

Financiamiento propio.

## GENÉTICA EN LAS AULAS: CONVERTIR LA TEORÍA EN EXPERIENCIA

Pereyra S.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Unidad Académica de Genética, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Montevideo, Uruguay. pereyra.s@gmail.com

El pensamiento científico es una herramienta esencial para desenvolverse adecuadamente en la sociedad actual. Es importante acercar la práctica científica a las aulas, para fomentar el interés de los jóvenes por la ciencia y democratizar su acceso en la población en general. En Uruguay, recientemente se han actualizado los planes académicos, con un aumento de la presencia de la genética, principalmente en educación media superior. Esto ha generado un aumento en el interés y la motivación docente por incorporar actividades de genética en sus aulas. Hemos generado el programa “Genética a las aulas”, con el objetivo de llevar a cabo y facilitar la implementación de actividades innovadoras basadas en el ADN en las aulas. Se presentan experiencias exitosas en la enseñanza y difusión de la genética entre niños, niñas y adolescentes en Uruguay, así como entre sus docentes. Se realizaron talleres en centros educativos, buscando fomentar el pensamiento crítico de los estudiantes y acercarlos a la tarea científica, especialmente a la investigación en genética. En los talleres discutimos prácticas de laboratorio, diseños experimentales apropiados y la importancia de los análisis genéticos en la salud humana. Para la mayoría de los estudiantes, esta es su primera interacción cercana con investigadores, así como a metodologías inaccesibles en sus centros educativos. Las intervenciones tienen como meta principal estimular el interés por la ciencia entre los jóvenes, fomentar su curiosidad y democratizar el acceso al conocimiento científico, así como destacar el papel de las mujeres en la investigación científica.

## GENÉTICA, CHIC@S Y ALGO MÁS

Pardo Vargas R.A.<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Sección de Genética, Departamento de Medicina, Hospital Clínico Universidad de Chile, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Santiago, Chile; <sup>2</sup>Sociedad de Genética de Chile, Chile. rpardo@hcuch.cl

La tendencia actual de educación incluye el uso de diversas metodologías y material llamativo, para competir con un mundo cada vez más tecnológico, que invita a que dichos contenidos impliquen la utilización de la informática cada vez más. Estas experiencias de aprendizaje se hacen mucho más enriquecedoras en la vida moderna con el soporte de líderes en el área, empáticos y buenos comunicadores, que sean una fuente de inspiración para nuevas vocaciones. La Sociedad de Genética de Chile tiene como misión fomentar las actividades, estudios e investigaciones conducentes al progreso, estímulo y difusión de la Genética, la Genómica y de las ciencias afines relacionadas con ellas, como también toda otra iniciativa relacionada con estas disciplinas y que vaya en beneficio de la colectividad. En este contexto, varios socios, a lo largo de la trayectoria de la Sociedad, han contribuido con diferentes materiales que abarcan desde juegos de mesa hasta la utilización de la realidad virtual, así como con actividades de capacitación (demostraciones, clases presenciales, talleres) o, incluso, con un concurso de infografías. En esta conferencia se expondrán algunas de esas actividades con el fin de dialogar con pares sobre la factibilidad de su ejecución en otros países de la región, o bien recibir propuestas de mejora de otros participantes que hayan tenido otras experiencias exitosas o versiones mejoradas de las presentadas. El objetivo final es favorecer el acceso a las nuevas generaciones de toda la región, desde muy pequeños, a conocimientos sobre la genética en todas sus ramas.

## MECHANISMS UNDERLYING PLANT RESPONSES TO ENVIRONMENTAL AND DEVELOPMENTAL STIMULI

Margis-Pinheiro M. Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Brasil. marcia.margis@ufrgs.br

Global climate change will require plants with greater tolerance to abiotic stress and/or greater photosynthesis efficiency for greater agricultural production, even under adverse environmental conditions. These traits with high agronomic impact are highly regulated and therefore it is very important to better understand the genetic mechanisms that regulate plant responses to environmental stresses. This symposium seeks to bring together renowned researchers in plant genetics who have made important contributions in this area.

## TRANSCRIPTIONAL NETWORKS REGULATING RICE RESPONSES TO ENVIRONMENTAL STIMULI

Saibo N.<sup>1</sup>, L. Andrade<sup>1</sup>, A. Cordeiro<sup>1</sup>, S. Neves<sup>1</sup>, C. Monteiro<sup>1</sup>, S. Chander<sup>1</sup>, D. Almeida<sup>1</sup>, D. Jardim-Messeder<sup>1,2</sup>, G.H. Lilay<sup>3</sup>, G. Leitão<sup>1</sup>, Y. Lu<sup>4</sup>, J. Costa<sup>1</sup>, P. Barros<sup>1</sup>, T. Lourenço<sup>1</sup>, A.G.L. Assunção<sup>3</sup>, M. Margis-Pinheiro<sup>2</sup>, K. Jager<sup>3</sup>, P. Wigge<sup>4,5</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Tecnologia Química e Biológica António Xavier, Universidade Nova de Lisboa, Portugal; <sup>2</sup>Departamento de Genética, Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular, Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Brasil; <sup>3</sup>Department of Plant and Environmental Sciences, Copenhagen Plant Science Centre, University of Copenhagen, Denmark; <sup>4</sup>Leibniz-Institut für Gemüse- und Zierpflanzenbau, Germany; <sup>5</sup>Institute of Biochemistry and Biology, University of Potsdam, Germany. saibo@itqb.unl.pt

Rice is the staple food for more than half of the world population, which is growing fast and demands higher crop yields. To improve rice yield, under a challenging environment, it is important to better understand the molecular mechanisms underlying plant response to the surrounding environment. We have identified and characterized a number of key rice transcription factors (TFs) and other regulatory proteins involved in the rice response to different adverse environmental conditions (e.g. drought, cold, heat, high salinity, Zn deficiency). In addition, we have characterized the rice response to light at the seedling stage and to photoperiod at the flowering stage. Phytochromes (Phys), the red/far-red light photoreceptors, play an important role in plant architecture, stress tolerance, and productivity, and Phytochrome-Interacting Factors (PIFs) act as central hubs in the integration of external stimuli to regulate plant development (Cordeiro *et al.*, 2022). We have produced CRISPR/cas9 knockout mutants for all rice PIFs and Phys and investigated how they are involved in different stages of rice development. We have shown that PIF15 and PIF16 are essential for coleoptile elongation (unpublished results) and that phyB plays an essential role in the regulation of rice flowering time by the photoperiod through the Evening Complex (EC) (Andrade *et al.*, 2022). These results will be presented, and we will discuss how they can be useful and integrated in future rice breeding programs.

Funding: This work was supported by Fundação para a Ciência e Tecnologia (FCT) through the projects PTDC/BIA-FBT/31070/2017 and GREEN-IT Bioresources for Sustainability R&D Unit UIDB/04551/2020, UIDP/04551/2020.

## ADAPTIVE GENE EXPRESSION IN NATURAL POPULATIONS OF *Eugenia uniflora* L. (MYRTACEAE) AND ITS ABILITY TO PERSIST IN CHALLENGING ENVIRONMENTS

Margis R.<sup>1</sup>, M. Margis-Pinheiro<sup>1</sup>, F. Salgueiro<sup>2</sup>, F. Guzman<sup>1</sup>, N. Balbinott<sup>1</sup>, N. Rodrigues<sup>1</sup>, N. Veto<sup>1</sup>, A. Turchetto-Zolet<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Biociências, Biofísica / Genética, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Brasil; <sup>2</sup>Departamento de Botânica, Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro, Brasil. rogerio.margis@ufrgs.br

Understanding the evolution and effects of plasticity in organismal responses to environmental changes is crucial in the context of global climate change. This is especially pertinent for species like *Eugenia uniflora*, which thrives in diverse environments within the Atlantic Forest, such as Restinga and Riparian ecosystems. In this study, we analyzed the transcriptomes of *E. uniflora* from these distinct habitats, both in natural settings and under controlled greenhouse conditions, to uncover variations in gene expression within and between adaptively divergent populations. We identified numerous genes that were differentially expressed between the two populations across both environments. These changes in gene expression may underpin the species' adaptability to different environmental and specific conditions. Notably, a greater number of differentially expressed genes were observed when comparing Restinga plants with their greenhouse-cultivated progeny, indicating unique selection pressures in each ecosystem. Many of the differentially expressed genes are associated with stress response mechanisms, including water and nutrient transport, temperature, light intensity, and gene regulation. The stress-responsive genes identified suggest numerous potential selection targets within these populations. Our findings highlight the adaptive potential of *E. uniflora* and enhance our understanding of how gene expression reprogramming plays a role in plant evolution and adaptation.

Funding: CNPq, CAPES, FAPERGS, FAPDF, INCT-PlantStress

## STRESS MEMORY BY HYDROGEN PEROXIDE PRIMING: BIOSTIMULATION, DROUGHT TOLERANCE AND DNA METHYLATION PROFILE WITH INTERGENERATIONAL IMPACT IN TOBACCO

Guevara-González R.G.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Centro de Investigaciones Aplicadas en Biosistemas, Facultad de Ingeniería, Campus Amazcala, Universidad Autónoma de Querétaro, México. ramon.guevara@uaq.mx

Hydrogen peroxide (H<sub>2</sub>O<sub>2</sub>) is a priming agent with key role in plant stress responses. Current research in plant science have shown that several priming agents can induce phenotypes, some of them inherited over several generations (stress memory). In this study, we evaluated some phenotypical changes and their inheritance, induced by the H<sub>2</sub>O<sub>2</sub> priming in tobacco, submitted or not to hydric stress. During the study, three foliar applications of H<sub>2</sub>O<sub>2</sub> 200 mM, one per week, were made on tobacco plants. Evaluation of several morphological, biochemical and molecular variables in the parental (F<sub>0</sub>) and progeny (F<sub>1</sub>) generations was carried out. Results showed that the H<sub>2</sub>O<sub>2</sub> priming displayed plant biostimulation, preventing growth stunting under drought. H<sub>2</sub>O<sub>2</sub> priming increased several stress response markers as proline content, CAT activity, and *CHS*, *PIP1* and *AQP1* gene expression in F<sub>0</sub> and F<sub>1</sub> progeny. DNA methylation profile showed 689 differentially methylated genes (DMGs) in the F<sub>1</sub> progeny, from which, 89 corresponded to genes associated with cellular response to environmental stimuli. A gene interaction network highlighted stress responses with flavoreductase flavoenzyme as central interaction node, and including the ROS1 gene in the network, important in DNA demethylation of several genes involved in abiotic stress responses. Our results provided evidence that H<sub>2</sub>O<sub>2</sub> priming in tobacco displayed phenotypical changes causing hydric stress tolerance, some of them showing intergenerational memory. These results suggests that stress memory in plants using priming, might be a potentially cost-effective strategy in stress management and plant breeding in agriculture.

Funding: CONACYT Ciencia Básica (México)



## APLICACIÓN DE NUEVAS TECNOLOGÍAS GENÓMICAS PARA ACELERAR EL MEJORAMIENTO GENÉTICO PARA UNA GANADERÍA SOSTENIBLE

Canovas A.<sup>1</sup> <sup>1</sup>Department of Animal Biosciences, Centre for Genetic Improvement of Livestock, Ontario Agriculture College, University of Guelph, Canada. acanovas@uoguelph.ca

Este simposio tiene como objetivo abordar desafíos críticos para la ganadería sostenible, particularmente en el aumento de la eficiencia alimentaria y la reducción de las emisiones de gases de efecto invernadero (GHG) de la producción ganadera, a la vez que se mejora la salud y la reproducción utilizando nuevas tecnologías genómicas. Dada la urgencia de lograr emisiones netas cero para 2050, como lo describen las Naciones Unidas, exploramos cómo las tecnologías disponibles para genética y genómica de vanguardia pueden contribuir a este objetivo global. La aplicación de tecnologías genómicas en ganadería en los países líderes ha demostrado con éxito la mejora genética para ganado para caracteres económicamente importantes y ambientalmente sostenibles. Los temas de investigación que se discutirán incluyen la reducción de las emisiones de metano, la mejora de la eficiencia alimentaria y la mejora genética de caracteres como la reproducción y la salud, lo que conducirá a sistemas ganaderos más sostenibles y robustos en respuesta al cambio climático y al estrés térmico. Este simposio contará con distinguidos ponentes de instituciones de investigación líderes en América Latina, incluidos Brasil, México y Uruguay, y mostrará los últimos avances en investigación en genética y genómica que liderarán la sostenibilidad de la industria ganadera. Este simposio aprovechará nuestra diversidad en conocimientos de investigación, razas de ganado, diferentes climas y sistemas de gestión relacionados con la genómica animal. A través de debates colaborativos, compartiremos y exploraremos las últimas tecnologías y métodos disponibles en la genética y genómica que están liderando la sostenibilidad ganadera mundial.

Funding: This study was supported by the Agricultural Research Institute of Ontario, the Natural Sciences and Engineering Research Council of Canada and the Sustainable Beef and Forage Science Cluster funded by the Canadian Beef Cattle Check-Off, Beef Cattle Research Council, Alberta Beef Producers, Alberta Cattle Feeders' Association, Beef Farmers of Ontario

## GENES CANDIDATOS ASOCIADOS A RASGOS DE FERTILIDAD EN VACAS HOLSTEIN MANEJADAS EN CONDICIONES AMBIENTALES DE ESTRÉS POR CALOR

Luna-Nevárez P.<sup>1</sup>, J.F. Medrano<sup>2</sup>, M.G. Thomas (+)<sup>3</sup>, G. Luna-Nevárez<sup>1</sup>, J.C. Leyva-Corona<sup>1</sup>, J.R. Reyna-Granados<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Departamento de Ciencias Agronómicas y Veterinarias, Instituto Tecnológico de Sonora, México; <sup>2</sup>Department of Animal Science, University of California-Davis, United States; <sup>3</sup>Texas A&M AgriLife Research, United States. pluna@itson.edu.mx

El manejo reproductivo en vacas Holstein durante el verano en el norte de México es un desafío para los productores lecheros debido a las condiciones climáticas extremas que contribuyen al estrés por calor (EC). El EC se origina cuando el calor corporal de la vaca excede su capacidad para disiparlo, causando una elevación en su temperatura corporal acompañada de una reducción del consumo alimenticio. Bajo estas condiciones la fertilidad se ve seriamente comprometida porque el EC interfiere con el desarrollo de las estructuras ováricas, afectando la ovulación y secreción de hormonas reproductivas, y causando una reducción en la tasa de concepción. Diversos manejos se han propuesto para disminuir los efectos adversos del EC y mejorar la fertilidad. Interesantemente, la presencia de vacas Holstein capaces de concebir en verano parece indicar la existencia de una base genética común entre rasgos de fertilidad y termotolerancia, sugiriendo la selección para ambos caracteres como potencial estrategia. Mecanismos genéticos que regulan la respuesta reproductiva de vacas Holstein expuestas a condiciones de EC pueden ser descifrados a través de análisis asociativos de genoma completo (GWAS) combinados con estudios para la validación de marcadores genéticos. Usando ambas tecnologías, nuestro grupo identificó y validó polimorfismos y genes candidatos asociados a caracteres de fertilidad y termotolerancia (*IGFBP1*, *LGR5*,

*TLR4*, *AMH*, *GRM8*, *SMAD3*, *LONRF1*, *IGF1*, *IGF1R*) en vacas expuestas a EC. Por lo tanto, se propone el uso de GWAS y selección asistida por marcadores genéticos para mejorar los parámetros reproductivos en verano de vacas Holstein manejadas en regiones cálidas.

Financiamiento: Programa "UCMEXUS-CONACYT Grant Program 2016", proyecto número CN-16-123; Programa "PROFAPI-ITSON 2017", proyecto número 2017-0079

## GENÓMICA Y MEJORA GENÉTICA PARA UNA GANADERÍA SOSTENIBLE: AVANCES Y PERSPECTIVAS

Navajas E.A.<sup>1</sup> <sup>1</sup>Sistema Ganadero Extensivo, Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria, Uruguay. enavajas@inia.org.uy

La selección genética es una herramienta clave para fortalecer la sostenibilidad económica, social y ambiental de la ganadería, con impacto acumulativo y permanente. Actualmente, el sector enfrenta el desafío de reducir las emisiones de metano entérico producido por los rumiantes. Implementar estrategias que contribuyan a las metas de mitigación, sin perder de vista la importancia del sector para la economía y el desarrollo social de los países latinoamericanos, es crucial. La mejora genética cumple un rol muy importante en la reducción de intensidad de las emisiones de metano por su contribución al incremento de la productividad ganadera. Además, la inclusión de nuevas características como eficiencia de conversión del alimento y emisiones de metano, en los programas de mejora genética, representaría una contribución adicional significativa, a través del aporte a la reducción de las emisiones absolutas de metano. En Latinoamérica, se están llevando a cabo iniciativas en investigación y desarrollo en esta área en bovinos y ovinos. Esto incluye la implementación de plataformas de fenotipificación tanto para emisiones de metano como para eficiencia de conversión, y la construcción de poblaciones de referencia para selección genómica que potencie la contribución de la mejora genética. La posibilidad de llevar adelante acciones colaborativas a nivel regional favorecerá la utilización de protocolos similares de medición robustos y precisos de los nuevos fenotipos, así como las bases de datos necesarias para la estimación de los parámetros genéticos para la optimización de estrategias de selección, acorde a los diferentes programas de mejora genética.

## IMPACTO DE LA GENÓMICA PARA LA INTENSIFICACIÓN SOSTENIBLE DE LA PRODUCCIÓN DE CARNE VACUNA EN LOS TRÓPICOS

Baldi F.<sup>1</sup> <sup>1</sup>Departamento de Zootecnia, Universidad Estadual Paulista, Brazil

## EL GENOMA HUMANO Y DE *Helicobacter pylori* EN CÁNCER GÁSTRICO EN LATINOAMÉRICA

González-Hormazábal P.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Programa de Genética Humana, Instituto de Ciencias Biomédicas (ICBM), Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Chile. patriciogonzalez@uchile.cl

El cáncer gástrico tiene una incidencia y mortalidad desigual a nivel mundial. Las tasas de incidencia y mortalidad de Latinoamérica, en particular de los países de la costa pacífico, se encuentran entre las más altas a nivel mundial. Nos encontramos participando en un estudio colaborativo a nivel latinoamericano para comprender las bases genéticas de este cáncer a nivel genómico: estudio de asociación de genoma completo (GWAS) para humano y secuenciación del genoma de la bacteria *Helicobacter pylori* (relacionada con la etiología de este cáncer). El conocimiento de los factores genéticos de nuestras poblaciones y de *H. pylori* ayudaría a comprender de mejor forma el alto riesgo de este cáncer en Latinoamérica.

## ESTUDIO DE ASOCIACIÓN DE GENOMA COMPLETO (GWAS) LATINOAMERICANO EN CÁNCER GÁSTRICO

Camargo M.C.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>National Cancer Institute, NIH, Estados Unidos

## EVOLUCIÓN Y ADAPTACIÓN DE *Helicobacter pylori*: UN ESTUDIO GENÓMICO EN AMÉRICA LATINA Y EN EL MUNDO

Muñoz-Ramírez Z.Y.<sup>1</sup>, K. Thorell<sup>2</sup>, J. Torres<sup>3</sup>, S. Sandoval-Motta<sup>4,5</sup>, M.C. Camargo<sup>6</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Ciencias Químicas, Universidad Autónoma de Chihuahua, Chihuahua, México; <sup>2</sup>Unidad de Investigación en Enfermedades Infecciosas, UMAE Hospital de Pediatría, Instituto Mexicano del Seguro Social, México; <sup>3</sup>Department of Chemistry and Molecular Biology, University of Gothenburg, Gothenburg, Sweden; <sup>4</sup>Instituto Nacional de Medicina Genómica, Ciudad de México, México; <sup>5</sup>Cátedras CONACYT, Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología, Ciudad de México, México; <sup>6</sup>Division of Cancer Epidemiology and Genetics, National Cancer Institute, Rockville, United States. zramirez@uach.mx

*Helicobacter pylori* es un componente común de la microbiota estomacal humana y ha evolucionado con los seres humanos, lo que ha resultado en subpoblaciones genéticamente distintas asociadas con diferentes regiones geográficas. En América, se han encontrado huellas genómicas únicas que revelan nuevas subpoblaciones de *H. pylori*, con una mezcla compleja de contribuciones de poblaciones locales y de otros continentes. En América Latina (AL), donde la incidencia de cáncer gástrico es alta, se analizó la estructura de las poblaciones de *H. pylori* en individuos mestizos. Se secuenciaron genomas de cepas de México, Nicaragua y Colombia, y se compararon con genomas disponibles públicamente. Los resultados mostraron que algunas cepas nicaragüenses y mexicanas se agrupan cercanas a las cepas africanas, mientras que las europeas se dispersan sin agrupamiento específico. Se observó una clara separación de los clados de AL de los de Europa, Asia y América indígena, lo que sugiere una adaptación coevolutiva de *H. pylori* a las poblaciones mestizas de AL desde la colonización española. Incrementando el número de genomas, en el Proyecto del Genoma de *Helicobacter pylori* (HpGP) se recolectaron cepas clínicas de 50 países, generando secuencias genómicas de alta calidad. Se identificaron contribuciones sustanciales de poblaciones de *H. pylori* de Asia en las poblaciones americanas. Además, se descubrió una subpoblación norteamericana altamente clonal y geográficamente dispersa. Estos hallazgos sugieren que los genes de virulencia

han seguido caminos evolutivos únicos en las poblaciones americanas, posiblemente contribuyendo al alto riesgo de cáncer gástrico en la región.

Financiamiento: El HpGP fue principalmente apoyado por el Programa de Investigación Intramural del US National Cancer Institute (NCI), National Institutes of Health (NIH).

## GENOMA HUMANO Y PRONÓSTICO EN CÁNCER GÁSTRICO

González-Hormazábal P.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Programa de Genética Humana, Instituto de Ciencias Biomédicas (ICBM), Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Chile. patriciogonzalez@uchile.cl

La sobrevida a cinco años luego de tratamiento del cáncer gástrico alcanza el 26% en casos con estadio avanzado (III), etapa en la cual se diagnostica la mayoría de los casos. Existe evidencia que asocia polimorfismos de único nucleótido (SNPs) con sobrevida global en cáncer. Nuestro objetivo fue evaluar el valor predictivo de un grupo de SNPs en cáncer gástrico. Genotificamos 275.659 SNPs en 152 casos de cáncer gástrico a los cuales se hizo un seguimiento mínimo de 60 meses. El estudio de asociación de genoma completo con sobrevida global (regresión de Cox, modelo aditivo) resultó en la detección de 25 SNPs con  $p < 1 \times 10^{-5}$ . Para reducir el número de SNPs predictores se aplicó LASSO, arrojando un total de 20 SNPs. Con este grupo de SNPs, junto con variables como estadio y tamaño tumoral, edad, sexo y tipo histológico, se entrenó un modelo predictivo de tiempo de sobrevida basado en regresión de Cox. Finalmente, se validó este modelo en un grupo independiente de validación de 35 casos. La predicción de sobrevida fue acertada en 26 casos y falló en nueve casos. La anotación funcional de los SNPs empleados destaca a uno localizado en el gen *LINGO2*, el cual está relacionado con progresión en cáncer gástrico. Si bien la predicción de aciertos fue alta, es necesario ajustar el modelo para lograr una mejor predicción incluyendo otras variables al modelo como por ejemplo tipo de esquema de quimioterapia.

## EL DIAGNÓSTICO CITOGENÉTICO DE LA ANEMIA DE FANCONI EN LATINOAMÉRICA

Frias Vazquez S.<sup>1</sup>, M. Mamani Casafranca<sup>2</sup>, W. Villalobos Meléndez<sup>3</sup>, B. Luna Barrón<sup>4</sup>, M.F. Alú<sup>5</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Citogenética, Instituto de Investigaciones Biomédicas, Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM)/ Instituto Nacional de Pediatría, México; <sup>2</sup>Servicio de Citología y Citogenética, Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen, Perú; <sup>3</sup>Laboratorio de Citogenética, Hospital Nacional de Niños, Dr. Carlos Sáenz Herrera, Caja Costarricense del Seguro Social, Costa Rica; <sup>4</sup>Instituto de Genética, Universidad Mayor de San Andrés, Bolivia; <sup>5</sup>Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, Argentina. sarafrias@iibiomedicas.unam.mx

La anemia de Fanconi (AF), con una incidencia de 1-5 por millón de recién nacidos, es uno de los más frecuentes síndromes hereditarios de falla medular. El fenotipo de la AF obedece a variantes patogénicas en alguno de 22 genes que participan en la vía FA/BRCA. Un diagnóstico temprano de la enfermedad es crucial para un manejo adecuado y oportuno, así como para la prevención de complicaciones. Aunque el diagnóstico se puede realizar por métodos de secuenciación de ADN, el estándar de oro para el diagnóstico de la AF es el análisis de aberraciones cromosómicas inducidas por diepoxibutano (DEB) o mitomicina C (MMC). Este estudio de laboratorio lo deben realizar personas con experiencia en citogenética y técnicas muy estandarizadas para su realización e interpretación. En América Latina, en general, se cuenta con poco presupuesto para el diagnóstico por secuenciación, en cambio contamos con excelentes citogenetistas, quienes pueden hacer una realidad la detección de individuos con AF. Durante más de un año, en seis países latinoamericanos, Argentina, Bolivia, Costa Rica, Ecuador, México y Perú, hemos trabajado para desarrollar y aplicar la metodología citogenética estandarizada para el diagnóstico de AF. En este simposio queremos presentar la metodología para el diagnóstico de la AF y los resultados del trabajo en estos países de América Latina, su repercusión en la detección y seguimiento de los pacientes y en el conocimiento de la enfermedad en nuestros países.

Financiamiento: Proyecto “Standardization of the Cytogenetic Diagnosis of Fanconi Anemia in Latin America”, Fanconi Cancer Foundation (Fanconi Anemia Research Fund).

## DESPUÉS DEL ESTUDIO DE FRAGILIDAD CROMOSÓMICA, ¿QUÉ HERRAMIENTAS SON ÚTILES EN EL SEGUIMIENTO DE LOS PACIENTES CON ANEMIA DE FANCONI?

Alu M.F.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, Buenos Aires, Argentina. fefe.alu@gmail.com

La Anemia de Fanconi (AF) es un Síndrome de Falla Medular Hereditario que se caracteriza por anomalías hematológicas, físicas congénitas y una alta predisposición a evolucionar a Mielodisplasia o Leucemia Mieloide Aguda. Se reconoce que las anomalías en 1q, 3q y -7/7q- en estos individuos están asociadas a un mayor riesgo de desarrollar cáncer. Desde el laboratorio de citogenética se puede monitorear la evolución clonal de los niños con AF no trasplantados a través del FISH (*Fluorescent In Situ Hybridization*) con sondas para regiones específicas de los cromosomas 1, 3 y 7. En 2023 se seleccionó un grupo de 11 niños diagnosticados con el test de inestabilidad cromosómica con diepoxibutano o DEB (desde 2014 a 2023) y corroborado con la genotipificación. Al diagnóstico: la mediana de edad fue de nueve años, la mayoría de ellos tenían falla medular y las anomalías congénitas más frecuentes eran las renales, de pulgares y en la pigmentación. De los 11 pacientes evaluados con sondas de Metasystems y Vysis para los cromosomas 1, 3 y 7, cuatro de ellos presentaron alteraciones clonales para la pérdida total o parcial de 7 y ganancia de 3. El cromosoma 7 fue el cromosoma afectado en todos los casos y en una paciente se adicione una ganancia de 3 que se corroboró por citogenética. Actualmente, dos niños están vivos. La búsqueda de anomalías cromosómicas específicas complementando al cariotipo de médula ósea junto a otros parámetros clínicos podrían contribuir a tomar una decisión terapéutica oportuna y evitar la evolución a cáncer.

Agradecimiento al “Proyecto de Diagnóstico Citogenético de la Anemia de Fanconi en Latinoamérica” y apoyo de la Fanconi Anemia Research Fund (FARF).

## LA ANEMIA DE FANCONI EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL DE LIMA, PERÚ

Mamani Casafranca M.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Servicio de Citología y Citogenética, Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen, Lima, Perú. maribel.essalud@gmail.com

En Perú, las pruebas moleculares no son accesibles, pero la citogenética es nuestra herramienta diagnóstica en Anemia de Fanconi con el test de Fragilidad Cromosómica usando diepoxibutano (DEB) como agente clastogénico. En el Hospital Guillermo Almenara, desde el año 2000 se aplica la técnica del Índice de Fragilidad Cromosómica y, desde setiembre del año 2023, una nueva metodología de análisis que consiste en evaluar un control positivo (línea linfoblastoide FA VU817), un control negativo (paciente sano) y la muestra de un paciente con 0.1 ug/ml DEB. Actualmente, no tenemos el control positivo, pero se realiza el análisis en paralelo junto a la metodología anterior. Se llegaron a evaluar en total 36 pacientes hasta junio de 2024, sin obtener algún caso positivo con la técnica aplicada en México, pero sí se obtuvo el 10% de los casos en el rango de mosaicismo ( $40 < IFC < 54$ ) con la metodología anterior. A nivel mundial, la prueba citogenética es positiva en alrededor del 10% de los pacientes con sospecha, por lo que se esperaría encontrar tres a cuatro casos positivos; pero se sabe que de todos los pacientes positivos AF, el 20-30% son mosaicos y lo máximo que se esperaría es que uno de los cuatro positivos fueran mosaicos. Por lo tanto, si aún no contamos con casos positivos es porque la sospecha diagnóstica no es tan acertada como en otros lugares.

## FENOTIPO DE LA ANEMIA DE FANCONI EN BOLIVIA: IMPLEMENTACIÓN DEL DIAGNÓSTICO CITOGENÉTICO Y DESCRIPCIÓN DE PACIENTES BOLIVIANOS

Luna Barrón B.<sup>1</sup>, J. Barrón Cuenca<sup>1</sup>, R. Paz Bonilla<sup>1</sup>, D. Linares Terrazas<sup>1</sup>, M. Fiesco-Roa<sup>2</sup>, B. García De Teresa<sup>2</sup>, B. Molina<sup>2</sup>, S. Frias<sup>2,3</sup>. <sup>1</sup>Enfermería, nutrición y tecnología médica, Instituto de Genética, Facultad de Medicina, Universidad Mayor de San Andrés, Bolivia; <sup>2</sup>Instituto Nacional de Pediatría, México; <sup>3</sup>Instituto de Investigaciones Biomédicas, Universidad Nacional Autónoma de México, México. blunab3@gmail.com

El diagnóstico de la Anemia de Fanconi (AF) se puede realizar mediante la identificación molecular de Variantes Patogénicas (VP) o mediante la técnica citogenética de reto con diepoxibutano (DEB). En países de bajos ingresos, como Bolivia, el diagnóstico citogenético es la mejor opción. Se incluyeron pacientes con sospecha de AF, se realizaron cultivos de médula ósea, con un control positivo (línea celular linfoblastoide FA VU817) y uno negativo (donante sano); la mitad de los cultivos fueron expuestos a 0,1ug/mL de DEB y se analizaron aberraciones cromosómicas (CA) por citogenética convencional. Desde octubre de 2022 hasta abril de 2023 se evaluaron 22 muestras. La tasa de positividad fue de 27%. La mayoría de los pacientes con AF procedían de la ciudad de Cochabamba (80%). Los hallazgos demuestran una tasa de positividad superior a otros centros (27% vs. 12%), diferencia que podría estar asociada una mayor frecuencia de casos y/o a un mayor índice de sospecha clínica de AF. El fenotipo físico y hematológico de los pacientes bolivianos con AF son similares a los reportados en la literatura; manifestaciones tales como talla baja, manchas café con leche, facies característica y anomalías radiales coexistentes con falla medular (FM) fueron las más frecuentes. Se considera que reconocer a los pacientes con AF entre aquellos con FM mediante la prueba DEB es importante para realizar un correcto manejo, seguimiento y asesoramiento genético de los pacientes y sus familiares.

Agradecimiento al “Proyecto de Diagnóstico Citogenético de la Anemia de Fanconi en Latinoamérica” y apoyo de la Fanconi Anemia Research Fund (FARF).

## EXPERIENCIA EN EL DIAGNÓSTICO CITOGÉNICO DE LA ANEMIA DE FANCONI EN COSTA RICA 2013–2023

Villalobos Meléndez W.!. <sup>1</sup>Laboratorio de Citogenética, Hospital Nacional de Niños Dr. Carlos Sáenz Herrera, Caja Costarricense de Seguro Social (CCSS), San José, Costa Rica. wvillalobosm@gmail.com

La Anemia de Fanconi es un síndrome de inestabilidad cromosómica caracterizado por la presencia de múltiples alteraciones fenotípicas, hematológicas, y una mayor susceptibilidad al cáncer. El diagnóstico consiste en el análisis citogenético de las aberraciones cromosómicas generadas por la exposición al diepoxibutano, considerado el estándar de oro. En Costa Rica, en un periodo de 10 años realizando esta prueba, se analizaron 109 pacientes, 67 varones y 42 mujeres, de los cuales 76 son niños y 33 adultos. Las sospechas diagnósticas por las que con mayor frecuencia se solicitó la prueba fueron anemia aplásica (46 casos) e hipoplasia medular (17 casos), mientras que las basadas en características físicas fueron en solo cinco pacientes (tres con agenesia de radio y dos con dismorfias). Un total 10 casos positivos se han diagnosticado en este tiempo, 7 niños, con un promedio de edad al diagnóstico de 6,8 años y de los cuales tres han fallecido, y tres adultos, con un promedio de edad de 29,7 años. Tras la implementación de la técnica para diagnóstico de mosaicismos, se encontró un caso en un paciente adulto. En este momento no existen datos fenotípicos suficientes de estos pacientes debido a la falta de un examen físico riguroso, por lo que con el esfuerzo de conformar el grupo Anemia de Fanconi Latinoamérica, se pretende establecer una evaluación multidisciplinaria del paciente para aumentar la detección de nuevos casos y dar un seguimiento citogenético (aberraciones cromosómicas no clonales y clonales y FISH, *Fluorescent In Situ Hybridization*, en interfase) para mejorar el manejo de la enfermedad.

Agradecimiento al “Proyecto de Diagnóstico Citogenético de Anemia de Fanconi en Latinoamérica” y apoyo de la Fanconi Anemia Research Fund” (FARF).

## ESTRATEGIAS DE ADAPTACIÓN AL ESTRÉS TÉRMICO PARA LOS SISTEMAS GLOBALES DE PRODUCCIÓN GANADERA EN EL CONTEXTO DEL CAMBIO CLIMÁTICO

López-Villalobos N.!. <sup>1</sup>School of Agriculture and Environment, Massey University, Nueva Zelanda. n.lopez-villalobos@massey.ac.nz

El cambio climático está imponiendo cambios en los sistemas de producción animal a nivel mundial. En este simposio se describirán y discutirán las estrategias propuestas por la “Global Farm Platform” (Plataforma de Granja Global) que podrían implementarse en los sistemas de producción para reducir el estrés calórico y mantener la salud, el bienestar y la producción animal. Estas estrategias son complejas y requieren de aportes interdisciplinarios que sólo pueden evaluarse en sistemas reales, usando recursos, razas y alimentos locales, complementándose las actividades agrícolas y ganaderas. El problema general y las estrategias alternativas serán presentadas por el Coordinador del Simposio, Nicolás López-Villalobos. Las intervenciones nutricionales para reducir el estrés calórico estarán a cargo de Frank Dunshea, quien tiene una vasta trayectoria sobre cómo incrementar el valor de los granos para la ganadería y la producción agrícola para mejorar la salud y la alimentación de los consumidores. Las propuestas de mejoramiento genético vegetal y animal, y de alimentación serán presentadas por Michael Lee, experto en sistemas de producción animal. Para finalizar el Simposio, Jordana Rivero hablará sobre estrategias de adaptación al estrés térmico en el contexto del cambio climático. Jordana trabaja en sistemas a pastoreo con énfasis en la sustentabilidad, estudiando el manejo de pasturas, sistemas de producción y objetivos de mejoramiento en varias especies.

## NUTRITIONAL INTERVENTIONS TO MITIGATE HEAT STRESS IN ANIMAL PRODUCTION SYSTEMS

Dunshea F.<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Food and Ecosystems Sciences, School of Agriculture, The University of Melbourne, Australia; <sup>2</sup>Faculty of Biological Sciences, School of Biology, The University of Leeds, United Kingdom. fdunshea@unimelb.edu.au

Heat stress (HS) poses significant challenges to livestock and dairy production, impacting crucial parameters like milk yield and quality, as well as feed intake. With climate change exacerbating this issue, it's essential to address its effects. While management strategies such as cooling systems, shade, and water have helped alleviate some impacts, livestock productivity still suffers during HS. A notable consequence of HS is the marked decrease in feed intake, which is a key contributor to the decline in animal performance. Additionally, dairy cows often exhibit reduced milk yield beyond what would be expected solely from decreased feed intake. Even in well-cooled environments or temperate regions, HS typically reduces milk yield by 10–15%, while in non-cooled systems or extreme heat events, this reduction can be as high as 40–50%. Therefore, alternative measures such as nutritional intervention are needed to augment the other management strategies. The nature of the nutritional strategies will be targeted at the physiological and biochemical adaptations that occur during HS. Some of these nutritional strategies include dietary Cr, betaine and antioxidant and polyphenol supplementation, or altering the rate of starch fermentation, which have been demonstrated to decrease HS under some circumstances. During this presentation, different target livestock species will be used to highlight the benefits of the various nutritional strategies.

## KEY TRAITS FOR RUMINANT LIVESTOCK ACROSS DIVERSE PRODUCTION SYSTEMS IN THE CONTEXT OF CLIMATE CHANGE: A GLOBAL FARM PLATFORM APPROACH

Lee M.<sup>1</sup>, N. Lopez-Villalobos<sup>2</sup>, J. Rivero-Viera<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Harper Adams University, United Kingdom; <sup>2</sup>Massey University, New Zealand; <sup>3</sup>Rothamsted Research, United Kingdom. mrflee@harper-adams.ac.uk

Ruminant livestock are raised under diverse cultural and environmental production systems around the globe. They can play a critical role in food security by supplying high quality, nutrient-dense food with little or no competition for arable land, while simultaneously improving soil health through vital returns of organic matter. However, in the context of climate change and limited land-resources, the role of ruminant-based systems is uncertain due to their reputed low efficiency of feed conversion (kg feed required per kg product) and production of methane as a by-product of enteric fermentation. A growing human population will demand more animal protein, which will put greater pressure on the earth's planetary boundaries and contribute further to climate change. Livestock production therefore globally faces the dual challenges of mitigating emissions and adapting to a changing climate. This requires research-led animal and plant breeding and feeding strategies to optimize ruminant systems. This study has collated information from a global network of research farms reflecting a variety of ruminant production systems in diverse regions of the globe. Using this information, key changes in the genetic and nutritional approaches relevant to each system were drawn, that if implemented, would help shape more sustainable future ruminant livestock systems.

Funding: All contributing organizations are members of the Global Farm Platform initiative (<https://globalfarmplatform.org>) which attracts researchers from different communities and disciplines seeking to develop sustainable ruminant production globally.

## DEVELOPING STRATEGIES FOR ADAPTING LIVESTOCK PRODUCTION SYSTEMS TO HEAT STRESS IN THE FACE OF CLIMATE CHANGE

Rivero M.J.<sup>1</sup>, N. Lopez-Villalobos<sup>2</sup>, F. Dunshea<sup>3</sup>, M.R.F. Lee<sup>4</sup>. <sup>1</sup>Net Zero and Resilient Farming, Rothamsted Research, United Kingdom; <sup>2</sup>School of Agriculture and Environment, Massey University, New Zealand; <sup>3</sup>School of Agriculture, Food and Ecosystem Sciences, University of Melbourne, Australia; <sup>4</sup>Harper Adams University, United Kingdom. jordana.rivero-viera@rothamsted.ac.uk

Ruminant animals play a crucial role in ensuring global food security and sustaining livelihoods, while also enhancing the ecological balance of agricultural systems (Eisler *et al.*, 2014, *Nature* 507: 32–34). However, the effects of climate change, particularly increased heat stress, pose significant challenges to maintaining the productivity and well-being of these animals. The impact of heat stress on ruminant livestock can vary depending on the local climate and production conditions, necessitating tailored adaptation strategies. The Global Farm Platform (GFP) is a collaborative initiative comprising 18 research farms and 26 institutions dedicated to studying the sustainability of ruminant livestock across diverse agroclimatic settings and production systems. In a workshop held in Chicago in February 2023, in collaboration with the UK Met Office, a comprehensive research plan was outlined. This plan involves analysing temperature and humidity data to assess historical and projected heat stress levels, evaluating the effects of heat stress on key livestock characteristics such as milk yield and reproduction, and forecasting potential impacts under various climate change scenarios. Furthermore, the workshop aimed to develop adaptation strategies specific to each production system represented by the GFP, encompassing nutritional, genetic, engineering, and systems-level interventions. Additionally, it sought to identify relevant phenotypic traits to monitor on farms, explore broader implications of heat stress beyond livestock performance, and recommend further research to mitigate heat stress risks effectively.

## NO ES RARO TENER UNA ENFERMEDAD RARA: GENÓMICA DE LAS ENFERMEDADES POCO FRECUENTES EN AMÉRICA LATINA

Repetto Lisboa M.G.<sup>1</sup>, C. Gonzaga-Jauregui<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Centro de Genética y Genómica, Clínica Alemana, Medicina, Universidad del Desarrollo, Chile; <sup>2</sup>Laboratorio Internacional de Investigación sobre el Genoma Humano, Universidad Nacional Autónoma de México, México. grepetto@udd.cl

Las Enfermedades Raras o Poco Frecuentes (ERPF) son miles de condiciones crónicas complejas, cada una de baja prevalencia en la población. Sin embargo, en conjunto, su prevalencia conjunta se estima en alrededor de 5%, lo que en América Latina implicaría a cerca de 50 millones de personas afectadas. La mayoría de estas enfermedades son de causa genética y se pueden diagnosticar mediante pruebas moleculares. Las herramientas genómicas, como la secuenciación de exoma o genoma, han generado grandes avances en diagnóstico y descubrimientos de genes y variantes causantes de ERPF, pero su implementación en la región es aún escasa y desigual. En este simposio, se presentarán iniciativas y avances en uso de la genómica para el diagnóstico e investigación de ERPF en México, Guatemala, Ecuador y Chile, así como en aspectos éticos. Se discutirán retos y desafíos que dificultan los esfuerzos actuales, y también perspectivas y estrategias sobre cómo mejorar el acceso a la genómica para la investigación y diagnóstico en la región y contribuir a mejorar la equidad en salud global.

Financiamiento: ANID-Chile Fondecyt# 1211411, Redes Internacionales #180047 Fondecyt EQM #220062 (GMR) y una donación de Child Health Foundation, Birmingham, AL

## UNA INICIATIVA PARA LA INVESTIGACIÓN Y DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES RARAS Y NO DIAGNOSTICADAS EN MÉXICO

Gonzaga Jauregui C.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio Internacional de Investigación sobre el Genoma Humano (LIIGH), Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM), México. cgonzagaj@gmail.com

El avance de las tecnologías de secuenciación genómica ha revolucionado el estudio y diagnóstico de enfermedades raras. Sin embargo, estos avances no están beneficiando a los pacientes por igual en todo el mundo. Se estima que al menos 10 millones de mexicanos viven con una enfermedad rara, la mayoría de los cuales no cuentan con un diagnóstico molecular de su enfermedad o siquiera han sido evaluados por un genetista. La Red Mexicana de Enfermedades Raras (ReMexER) tiene como objetivo incrementar la implementación de secuenciación genómica para la investigación y diagnóstico de enfermedades de sospecha genética en pacientes mexicanos. En enero de 2022 iniciamos un proyecto de secuenciación genómica para pacientes y familias que viven con enfermedades de sospecha genética y que no tienen acceso a diagnóstico molecular y tecnologías genómicas. Presentaremos los resultados de este proyecto a la fecha y los diagnósticos obtenidos gracias a la implementación de la genómica para la investigación de estas enfermedades. Además, en 2022 también iniciamos un estudio de prevalencia de enfermedades raras y poco frecuentes en México mediante el registro abierto de pacientes que viven con estas condiciones en el país. Datos de este registro ilustran el tiempo que toma en México obtener un diagnóstico acertado para pacientes que viven con una enfermedad rara o poco frecuente, la baja tasa de referencia a genetistas y el bajo porcentaje de pacientes que cuentan con un diagnóstico molecular definitivo y certero. Esfuerzos en México y Latinoamérica para facilitar el acceso al diagnóstico molecular son imperantes.

## ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO EN ECUADOR: UN ENFOQUE EN PKU Y ENFERMEDAD DE WILSON

Romero Aguilar V.<sup>1</sup>, J.C. Pozo<sup>2</sup>, E. Haro<sup>1</sup>, A. Campodónico<sup>1</sup>, A. Mendoza<sup>1</sup>, A. Aguirre<sup>1</sup>, B. Arias<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Medicina, Genética Humana, Universidad San Francisco de Quito, Ecuador; <sup>2</sup>Medicina, Universidad de Cuenca, Ecuador. vromero@usfq.edu.ec

Los errores innatos del metabolismo (EIM) son trastornos genéticos que, sin tratamiento, pueden causar acumulación de sustancias tóxicas y graves consecuencias para la salud. En países desarrollados, existen servicios de pruebas genéticas y asesoramiento para EIM; sin embargo, en países en desarrollo, estos recursos son limitados. En Ecuador, solo cuatro condiciones están incluidas en el tamizaje metabólico neonatal, dejando muchos casos sin diagnosticar. Hemos investigado la fenilcetonuria (PKU), un EIM que puede causar discapacidad mental severa y convulsiones potencialmente mortales si no se trata. A pesar de que la PKU se detecta mediante tamizaje neonatal, las pruebas genéticas no están disponibles para los pacientes y sus familias. Nuestro estudio encontró frecuencias alélicas únicas debido a la ascendencia mestiza del país. Este es el primer estudio que correlaciona la variante de PKU con la ascendencia en la región, relevante para otras poblaciones latinoamericanas. También estudiamos la enfermedad de Wilson, que presenta síntomas hepáticos, neurológicos y psiquiátricos. Al momento del diagnóstico, la mayoría de los pacientes presentan alguna afectación hepática, que puede variar desde anomalías asintomáticas hasta cirrosis o lesión hepática aguda. Además, se observan síntomas neurológicos y psiquiátricos inespecíficos. Encontramos pacientes con posible enfermedad de Wilson en el sur de Ecuador y descubrimos nuevas variantes al descartar condiciones similares. Ambas condiciones no se manejan de manera efectiva, lo que puede llevar a complicaciones, subrayando la necesidad de considerar estos trastornos en las políticas de salud pública.

Financiamiento: Fondos internos Universidad San Francisco de Quito

## ASPECTOS ÉTICOS SOBRE LA SECUENCIACIÓN GENÓMICA EN GUATEMALA

Méndez-Veras R.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Investigaciones Químicas, Biológicas, Biomédicas y Biofísicas, Universidad Mariano Gálvez de Guatemala, Guatemala. rmendez@umg.edu.gt

El diagnóstico de las enfermedades raras (ERs) es un proceso complicado a nivel mundial. La incidencia de ERs mal diagnosticadas en países en vías de desarrollo realza la necesidad de contar con pruebas genéticas eficaces. La falta de interés y de financiación pública en medicina genética plantea retos a los proveedores de servicios, quienes se enfrentan a diversos obstáculos para brindar atención médica efectiva. Durante este proceso, surgen dilemas y con ellos la posibilidad de faltas hacia los principios éticos. Las dificultades están presentes durante toda la odisea diagnóstica y son experimentadas en distintos niveles por pacientes, familiares y profesionales sanitarios. En este trabajo se discuten temas éticos relevantes en las pruebas genéticas para ERs en Guatemala desde el punto de vista del laboratorio. La implementación y continuidad de programas para la atención de los afectados por ERs se ve impactada por varios factores. Las barreras idiomáticas, la falta de interés por parte del gobierno y otras características socioeconómicas pueden generar dificultades durante el proceso diagnóstico. Las disparidades significativas en el acceso a los servicios de salud guatemaltecos surgen de varios aspectos socioculturales. Los sistemas médicos ancestrales dentro de poblaciones específicas suponen un reto a la hora de introducir enfoques alternativos. Estas consideraciones culturales ponen de relieve la necesidad de un enfoque matizado y adaptado al contexto. En Guatemala, y en todo el mundo, urge la necesidad de regulación y de apoyo a las pruebas genéticas para garantizar que las herramientas utilizadas satisfagan las necesidades de cada población.

## IMPLEMENTACIÓN DE UN MODELO HÍBRIDO PARA DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES RARAS EN CHILE

Repetto Lisboa M.G.<sup>1</sup>, D. Bohme Estanga<sup>1</sup>, M.C. Poli Harlowe<sup>2,3</sup>, G. Moreno Yates<sup>1</sup>, L.M. Martín Cortés<sup>1,4</sup>, B. Rebolledo-Jaramillo<sup>1</sup>, G. Encina Silva<sup>5</sup>, V. Faúndes González<sup>6</sup>. <sup>1</sup>Medicina, Centro de Genética y Genómica, Clínica Alemana Universidad del Desarrollo, Chile; <sup>2</sup>Medicina, Programa de Inmunogenética e Inmunología Traslacional, Clínica Alemana Universidad del Desarrollo, Chile; <sup>3</sup>Pediatría, Hospital Dr. Roberto del Río, Chile; <sup>4</sup>Unidad de Gestión Clínica del Niño, Hospital Padre Hurtado, Chile; <sup>5</sup>Biosoluciones UDD, Chile; <sup>6</sup>Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas, Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos, Universidad de Chile, Chile. grepetto@udd.cl

La secuenciación de exoma (SE) seguida de análisis bioinformático se ha convertido en una herramienta de primera línea para el diagnóstico de enfermedades raras o poco frecuentes (ERPF) en las que se sospecha una causa genética. Sin embargo, la disponibilidad de SE en países latinoamericanos es escasa y heterogénea, limitando el acceso de los pacientes a diagnósticos oportunos y más precisos, lo que pudiera tener implicancias terapéuticas y de resultados de salud. Dada esta limitación, implementamos una estrategia “híbrida” para el diagnóstico de pacientes con anomalías congénitas múltiples y/o alteraciones del neurodesarrollo. Esta estrategia consiste en la externalización de la secuenciación de exoma como servicio en el extranjero, seguida de análisis bioinformático local, realizado por un equipo interdisciplinario de clínicos, bioinformáticos y científicos de laboratorio. Esta estrategia ha permitido el acceso a herramientas avanzadas de diagnóstico a más de 150 familias en Chile, el desarrollo de capacidades locales de análisis e interpretación de variantes causantes de ERPF y el descubrimiento de potenciales genes candidatos de nuevas enfermedades, que están siendo sujeto de análisis mediante colaboraciones nacionales e internacionales. Proponemos que este modelo híbrido puede ser una estrategia intermedia viable para implementar programas de diagnóstico para ERPF en países de recursos genómicos limitados, fomentando capacidades locales de análisis clínico y bioinformático, mientras crecen las capacidades de secuenciación masiva en la región.

Financiamiento: ANID-Chile Fondecyt # 1211411 (GMR), 11220642 (BR-J) y #1221802 (MCP), Redes Internacionales #180047 (GMR), Fondecypr EQM #150093 (BR-J) y #220062 (GMR) y una donación de Child Health Foundation, Birmingham, AL

## PRÁCTICA, EDUCACIÓN Y FORMACIÓN EN ASESORAMIENTO GENÉTICO EN LAS AMÉRICAS: UNA MIRADA DIVERSA LATINOAMERICANA PARA UNA DEMANDA GLOBAL

Margarit S.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Centro de Genética y Genómica, Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina (ICIM), Facultad de Medicina, Clínica Alemana Universidad del Desarrollo, Chile. smargarit@udd.cl

En América Latina, el asesoramiento genético (AG) está ganando reconocimiento e impulso debido a los avances en la medicina genómica y la atención médica personalizada. Sin embargo, la escasez de asesores genéticos con capacitación formal es cada vez más evidente, especialmente en el ámbito de las enfermedades hereditarias y la oncología. El presente simposio enfatiza y discute el papel vital de los asesores genéticos en la interpretación y transmisión de información genética compleja a los pacientes, así como en la coordinación con genetistas clínicos y otros especialistas de la salud en las Américas. En la mayoría de los países latinoamericanos no existe la figura del asesor genético pese a la necesidad tanto en el sector público como privado. El AG es una disciplina amplia que abarca distintas áreas de la salud y es fundamental la transdisciplinariedad como herramienta de apoyo a los pacientes y formación de redes en el continente. Tampoco se dispone de cursos conducentes a grado de asesor genético en América Latina por lo que la brecha entre la necesidad de los pacientes y la formación de capital humano especializado es cada vez mayor. Este simposio, paritario, idealizado por asesores genéticos latinoamericanos, busca delinear el papel, necesidades y desafíos del AG en las Américas, perfilando puntos clave de la práctica profesional, realidades locales, formación de nuevos profesionales y educación de la sociedad civil siempre tomando en cuenta la diversidad cultural, genómica, étnica y social de la población latinoamericana.

## DIAGNÓSTICO MOLECULAR Y ASESORAMIENTO GENÉTICO EN LAS AMÉRICAS: LA EXPERIENCIA CHILENA FRENTE A LA DIVERSIDAD MOLECULAR

Fernández-Ramires R.<sup>1</sup>, Y.C. Sulcahuaman<sup>2</sup>, S.F. Morales Pison<sup>1</sup>, M.Y.E.P. Espinosa Parrilla<sup>1</sup>, G. Norese<sup>3</sup>, S.B. Margarit<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Grupo Chileno de Cáncer Hereditario, Chile; <sup>2</sup>Instituto Nacional de Enfermedades Neoplásicas, Perú; <sup>3</sup>Hospital de Clínicas José de San Martín, Argentina. ramiresfernandez@gmail.com

América Latina, desde México hasta Argentina y Chile, abarca una diversidad cultural única, resultado de encuentros históricos entre europeos, indígenas y africanos. La colonización europea en el siglo XV alteró permanentemente la demografía de la región, fusionando identidades y generando una diversidad genética singular. Esta diversidad ha impactado en el desarrollo de servicios de asesoramiento genético en oncología, con cierto avance en investigación genómica, buscando la integración con los sistemas de salud convencionales. La riqueza demográfica de la región destaca la importancia de considerar las prácticas culturales locales en el asesoramiento genético, donde la participación de la familia y líderes comunitarios es crucial para una comprensión integral y la toma de decisiones informadas. A pesar de estos avances, América Latina enfrenta desafíos en las pruebas genéticas debido a la falta de datos genómicos representativos, lo que aumenta la frecuencia de Variantes de Significado Incierto. Este simposio se enfocará en cómo la experiencia chilena de elegir secuenciación completa del exoma para el diagnóstico genético germinal ha mejorado el rendimiento diagnóstico, facilitado el asesoramiento genético oncológico y permitido generar una base de datos de una población genómicamente diversa y desatendida.

Financiamiento: FIC-R 40057841; EQY220014.

## FORMACIÓN EN ASESORAMIENTO GENÉTICO EN AMÉRICA LATINA: DESAFÍOS PARA LA IMPLEMENTACIÓN DE UNA ESPECIALIDAD NECESARIA

Margarit S.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Centro de Genética y Genómica, Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina (ICIM), Facultad de Medicina, Clínica Alemana Universidad del Desarrollo, Chile. smargarit@udd.cl

En América Latina, el asesoramiento genético (AG) está ganando reconocimiento debido a los avances en la medicina genómica y la atención médica personalizada. Sin embargo, la escasez de asesores genéticos con capacitación formal se está convirtiendo en un problema crítico, especialmente en el ámbito de la oncología. Este simposio aborda y resalta el papel vital de los asesores genéticos en la interpretación y transmisión de información genética compleja a los pacientes. En la mayoría de los países latinoamericanos, la figura del asesor genético es prácticamente inexistente, a pesar de la demanda tanto en el sector público como en el privado. El AG es una disciplina amplia que abarca diversas áreas de la salud y se presenta como una herramienta esencial para el apoyo a los pacientes y la formación de redes de colaboración transdisciplinaria en el continente. La falta de programas educativos que conduzcan al grado de asesor genético en América Latina agrava la brecha entre la necesidad de los pacientes y la disponibilidad de capital humano especializado. Este simposio, se propone delinear el papel, las necesidades y los desafíos del AG, destacando aspectos clave de la práctica profesional, las realidades locales, la formación de nuevos profesionales y la educación de la sociedad civil. Todo esto se llevará a cabo teniendo en cuenta la diversidad cultural, genómica, étnica y social de la población latinoamericana. La colaboración y el intercambio de experiencias y conocimientos serán fundamentales para fortalecer el AG en la región y para garantizar una atención médica más equitativa y personalizada.

## ASESORAMIENTO GENÉTICO EN LA DILUCIDACIÓN DE CASOS COMPLEJOS EN LA SALUD PÚBLICA DEL PERÚ

Yasser Sulcahuaman. Instituto Nacional de Enfermedades Neoplasias (INEN), Lima. Perú

## EXPERIENCIA Y DESAFÍOS DEL ASESORAMIENTO GENÉTICO EN UNA ARGENTINA ÉTNICAMENTE DIVERSA

Norese G.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Cirugía, Medicina, Universidad de Buenos Aires, Argentina. gabriela.norese@argeneticgroup.com.ar

La incidencia anual de cáncer en Argentina es de 130.878 casos nuevos; más de 12.000 serían de probable origen hereditario, potenciales pacientes para asesoramiento genético oncológico (AGO), realizado por médicos entrenados que pertenecen a la Red Argentina de Cáncer Familiar (RACAF) del Programa de Cáncer Familiar (PROCAFA) del Instituto Nacional del Cáncer -INC (95 profesionales de 98 instituciones público-privadas en 15 provincias). Para llegar al diagnóstico de un cáncer de origen hereditario, los pacientes deben pasar por múltiples etapas y circunstancias, que se traducen en tiempo y en sobrevida. Uno de los principales problemas que ocurren es la falta de acceso, tanto a la evaluación de un especialista (por la relación casos-profesionales capacitados) como a los estudios moleculares (que no se realizan gratuitamente y si los pacientes cuentan con cobertura deben pasar por auditoría médica o abonarlos por su cuenta, siendo el 90% de ellos realizados en el exterior). Más allá de esto, también se requiere que los profesionales y las instituciones a las que pertenezcan, identifiquen e implementen flujos de trabajo más efectivos para garantizar que los pacientes reciban la adecuada atención

y la posterior indicación/realización de pruebas germinales adecuadas. Recientemente, sociedades científicas de distintas especialidades han publicado guías de recomendaciones para que médicos no genetistas-asesores, tengan las herramientas para detectar casos y prescribir pruebas genéticas para ayudar y optimizar el diagnóstico y/o tratamiento personalizado, agilizando el proceso del paciente, con el soporte académico y asistencial de profesionales entrenados en AGO como alternativa al modelo tradicional de AGO.

## GENÉTICA DE POPULAÇÕES, RECURSOS GENÉTICOS E CONSERVAÇÃO DE PLANTAS

Pires de Campos Telles M. Pontifícia Universidade Católica de Goiás (PUC Goiás), UFG, Goiânia, Goiás, Brasil.  
tellesmpc@gmail.com

O simpósio “Genética de Populações, Recursos Genéticos e Conservação de Plantas” reunirá pesquisadores de diversas regiões para discutir avanços significativos nos estudos de genética de populações e suas aplicações práticas na caracterização, uso e conservação de recursos genéticos vegetais. A primeira palestra abordará a diversidade genética, conservação e uso de espécies vegetais do Cerrado Brasileiro, destacando a importância desta savana tropical em termos de biodiversidade e estratégias de conservação *in situ* e *ex situ*. A segunda palestra discutirá os padrões genéticos de plantas peninsulares, oferecendo *insights* sobre suas origens e processos de colonização, e o uso de métodos de análise genética para traçar a história evolutiva dessas plantas. A terceira palestra focará na diversidade genética e fenotípica de pimentas silvestres e domesticadas, explorando variações genéticas e morfológicas que são cruciais para o melhoramento genético e a preservação de variedades tradicionais. Por fim, a quarta palestra tratará da diversidade genética do cacau na Colômbia, destacando como a compreensão das características genéticas das variedades locais pode ser aplicada em programas de melhoramento genético. Este evento promoverá a troca de conhecimentos e experiências, fomentando colaborações e avanços na conservação e uso sustentável dos recursos genéticos vegetais.

Financiamento: Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em Ecologia, Evolução e Conservação da Biodiversidade (INCT\_EECBio: CNPq – process 465610/20145 e FAPEG – process 201810267000023)

## DIVERSIDADE GENÉTICA, CONSERVAÇÃO E USO DE ESPÉCIES VEGETAIS DO CERRADO BRASILEIRO

Nascimento Soares T. Departamento de Genética, Laboratório de Genética & Biodiversidade, Universidade Federal de Goiás, Brasil. tnsoares@ufg.br

O Cerrado, o segundo maior bioma brasileiro, situado no centro do país, é limítrofe a quatro dos cinco biomas brasileiros, abrigando uma vasta diversidade vegetal e um terço da biodiversidade nacional, com um alto grau de endemismo. Este bioma é a savana com maior diversidade global de plantas, notáveis por suas propriedades nutricionais e terapêuticas. A compreensão da diversidade genética dessas plantas é crucial para sua conservação e uso sustentável. Genomas vegetais são fundamentais para estudar diversos aspectos da biologia vegetal e têm aplicações em melhoramento genético. Nos últimos anos, houve um progresso significativo no sequenciamento de genomas de plantas, abrangendo os principais clados filogenéticos. Avanços em tecnologias de sequenciamento, aumentando comprimento de leitura, rendimento, precisão e redução de custos, facilitaram a obtenção de genomas de alta qualidade. O desenvolvimento de novas ferramentas de *software* utilizando diferentes algoritmos permite a montagem de genomas mais completos e complexos. Contudo, há desafios significativos na genômica de plantas não-modelo, especialmente em países do Sul global. Nesta palestra serão apresentados estudos de diversidade genética e genômica de plantas do Cerrado Brasileiro, tais como *Dipteryx alata*, *Eugenia klotzschiana*, *Syagrus oleraceae*, dentre outras, demonstrando a riqueza genética e a importância de esforços contínuos na pesquisa e conservação dessas espécies nativas.

Financiamento: Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de Goiás (FAPEG); Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq); Instituto Nacional de Ciência & Tecnologia em Ecologia, Evolução e Conservação da Biodiversidade (INCT-EECBio)



## PATRONES GENÉTICOS EN PLANTAS PENINSULARES DESCIFRAN SU ORIGEN Y COLONIZACIÓN

Arteaga M.C.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Biología de la Conservación, Centro de Investigación Científica y de Educación Superior de Ensenada (CICESE), México. arteaga@cicese.mx

El mutualismo obligado con sus polinizadores y la historia climática de la península de Baja California han moldeado la diversidad de plantas de los géneros *Yucca* y *Hesperoyucca*. Con el fin de evaluar la influencia de estos factores en los patrones de variación genética, genotificamos más de 1000 individuos con SNPs y microsatélites y construimos modelos de nicho climáticos para cada especie. A lo largo de la distribución geográfica de las cinco especies, registramos ocho linajes intraespecíficos, los cuales se formaron por aislamiento en los últimos 500.000 años. También encontramos áreas con poblaciones híbridas que se originaron durante los cambios climáticos del Pleistoceno por movimiento heteroespecífico de polen. Los gradientes de diversidad genética a lo largo de la distribución de las especies indican rutas de colonización de la península y los niveles de diversidad y estructura encontrados corresponden a tamaños poblacionales ancestrales mayores que los actuales. Aunque estos resultados presentan un escenario optimista, hay señales que alertan sobre la vulnerabilidad de estas especies. Estimamos una dispersión de polen a corta distancias, altas tasas de endogamia, bajas tasas de reclutamiento y asincronía en la floración. La conservación del acervo genético de estas plantas está en riesgo, así como los importantes servicios ecosistémicos que prestan, dando refugio y alimento a especies de insectos que dependen directamente de ellas.

Financiamiento: CONAHCYT, Rufford Foundation, Jiji Foundation, CICESE

## DIVERSIDAD GENÉTICA Y FENOTÍPICA DE CHILES SILVESTRES Y DOMESTICADOS MEXICANOS *Capsicum annuum* L.

Bello Bedoy R.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Ciencias, Universidad Autónoma de Baja California, Baja, California, México. rbello@uabc.edu.mx

El chile mexicano, *Capsicum annuum* L., muestra una amplia variación fenotípica y diversidad genética debido a la evolución natural y la domesticación. Este estudio analiza la diversidad genética en diferentes estudios con diversos marcadores y evalúa la diversidad fenotípica a través de varias características morfológicas en poblaciones silvestres y cultivadas. El objetivo de esta presentación es examinar el grado de diversidad genética y fenotípica en el chile mexicano, tanto silvestre como cultivado. Comprender esta diversidad es crucial para los programas de conservación y mejoramiento, asegurando el uso sostenible de los recursos genéticos. Los resultados indican que las poblaciones silvestres de *C. annuum* tienen un genoma más grande en comparación con las cultivadas. El análisis de microsatélites muestra niveles moderados de diversidad genética en las poblaciones silvestres, mientras que las variedades cultivadas exhiben variabilidad genética asociada a introgresiones. A nivel fenotípico, existe una variación significativa entre las diferentes variedades mexicanas. Esta variación es particularmente notable en características no dirigidas por la domesticación, como la forma de las hojas y la altura de la planta, pero se reduce significativamente en flores y frutos, lo que denota el impacto del mejoramiento en rasgos directamente relacionados con la producción y calidad del fruto. La diversidad genética y la variación fenotípica observadas destacan la importancia de conservar los recursos genéticos en *C. annuum*. Las poblaciones silvestres contienen un reservorio de diversidad genética crucial para programas de mejoramiento enfocados en mejorar la resistencia a herbívoros, enfermedades y la tolerancia al estrés.

## LA DIVERSIDAD GENÉTICA DEL CACAO EN COLOMBIA Y SU UTILIDAD PARA EL PROGRAMA DE MEJORAMIENTO GENÉTICO

Yockteng Benalcazar R.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Corporación Colombiana de Investigación Agropecuaria, Colombia.

## GENÉTICA DE POBLACIONES DE VERTEBRADOS SILVESTRES NEOTROPICALES

Rovito S.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Unidad de Genómica Avanzada, Centro de Investigación y de Estudios Avanzados del Instituto Politécnico Nacional, México. sean.rovito@cinvestav.mx

La genética de poblaciones ha experimentado un resurgimiento en años recientes debido a nuevos métodos de secuenciación de alto rendimiento y mayor disponibilidad de recursos genéticos, junto con nuevos métodos analíticos que permiten estimaciones más precisas de la diversidad genética e historia demográfica de las poblaciones. A pesar de estos avances prácticos y teóricos, se conoce relativamente poco sobre la genética de poblaciones de la gran mayoría de las especies silvestres de Latinoamérica, incluyendo las especies icónicas de importancia cultural o ecológica. La región Neotropical es una de las más diversas en especies de vertebrados terrestres, muchas de las cuales son poco conocidas genéticamente y altamente amenazadas. Nuestro conocimiento de la diversidad, historia demográfica, y sistemática de las especies de la región ha avanzado mucho desde los primeros estudios que incluyeron solo un locus de ADN mitocondrial, con impactos importantes en la conservación y la delimitación de especies. Este simposio se enfoca en los avances recientes en la genética de poblaciones silvestres de vertebrados Neotropicales de tres grupos (anfibios, reptiles, y mamíferos) para demostrar el impacto de la mayor disponibilidad de recursos genéticos, datos genómicos, y nuevos métodos analíticos han mejorado nuestro conocimiento de la especiación, diversidad, y conservación de estos grupos. Los modelos de estudio vienen de distintas zonas de la región, desde las Islas Revillagigedo del Pacífico hasta los Andes y Amazonas de Sudamérica.

## LANDSCAPE GENETICS AND SPECIES DELIMITATION IN THE PALM ROCKET FROG, AN ENDEMIC OF THE COLOMBIAN ANDES

Crawford A.J.<sup>1</sup>, G. Genty<sup>2</sup>, A. Muñoz-Ortiz<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Ciencias, Departamento de Ciencias Biológicas y Museo de Historia Natural C.J. Marinkelle, Universidad de los Andes, Colombia; <sup>2</sup>College of Science and Engineering, Flinders University, Australia; <sup>3</sup>Departamento de Ciencias Básicas, Universidad de La Salle, Bogotá, Colombia. crawfordaj@gmail.com

The Andes of South America harbor one of the greatest species richness in the World. Numerous hypotheses exist to explain this richness, including vicariance speciation during ancient orogenic uplift, ecological speciation along elevational gradients, old age and stability, and Pleistocene climate change creating recent vicariance speciation, potentially with local adaptation. Amphibians provide useful models to test these ideas because they are generally poor dispersers and presumably sensitive to environmental variation. The palm rocket frog (Anura: Aromobatidae: *Rheobates* spp.) is endemic to the Andes of Colombia, widespread while still avoiding hot lowlands and cold paramos. Herpetologists debate whether this genus contained one, two, or three species. We used evolutionary genetics to evaluate the current taxonomy, explore the temporal origins of this genus, the potential for dispersal and vicariance, and test for possible historical, environmental and geographic influences on diversification within the genus. Using multiple mitochondrial and nuclear markers covering the range of the genus, species delimitation algorithms suggest five lineages. Historical demographic models find no migration among these five. An isolation-by-environment model fit the data better than isolation-by-distance, suggesting local adaptation may drive genetic divergence among *Rheobates* populations. We are currently looking more deeply at scenarios of possible adaptive divergence with a large genomic data set.

Funding: Colciencias Programa Nacional en Ciencias Básicas, award no. 120456934310; and grant no. 156-09 from Ecopetrol

## AVANCES RECIENTES EN LA SISTEMÁTICA, GENÉTICA DE POBLACIONES Y CONSERVACIÓN DE SALAMANDRAS AMBYSTOMATIDAS EN MÉXICO: PERSPECTIVAS Y DESAFÍOS

Parra G.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Departamento de Zoología, Instituto de Biología, Universidad Nacional Autónoma de México, Ciudad de México, México. gparra@ib.unam.mx

Las salamandras del género *Ambystoma*, conocidas como ajolotes, han sido objeto de estudio científico durante más de dos siglos. La evolución de su sistemática y taxonomía refleja el avance de los métodos científicos y la comprensión de la biodiversidad y evolución de los anfibios. A finales del siglo XIX y principios del XX, la taxonomía de *Ambystoma* se expandió con la descripción de nuevas especies basadas en características morfológicas y patrones de coloración. En la segunda mitad del siglo XX, los avances en genética y biología molecular permitieron estudiar la variación genética entre especies y poblaciones. En México, los *Ambystoma* han sido estudiados por varias décadas. Se ha comprobado una radiación adaptativa a lo largo del eje neovolcánico transversal, originando 15 de las 17 especies del país. Esta radiación es reciente, por lo que los marcadores moleculares tradicionales no resuelven sus relaciones evolutivas o diversidad taxonómica. Los datos de secuenciación de nueva generación indican que las poblaciones de *Ambystoma* se agrupan en *clusters* genéticos que reflejan cercanía geográfica y no identidad taxonómica. Marcadores de evolución rápida como microsatélites y SNPs muestran aislamiento genético contemporáneo de cada población. La destrucción del hábitat y el cambio climático son amenazas adicionales que pueden alterar la distribución y estructura genética de las poblaciones de *Ambystoma*. Estas amenazas deben ser consideradas en los esfuerzos de conservación y estudio continuo de estas especies.

## GENÉTICA DE LA CONSERVACIÓN EN VERTEBRADOS NEOTROPICALES

Barragán-Ruiz C.E.<sup>1</sup>, M. Pires De Campos Telles<sup>2,3</sup>. <sup>1</sup>INCT - Instituto Nacional de Ciencia y Tecnología en Ecología y Conservación / Programa Araguaia Vivo 2030, Brasil; <sup>2</sup>Laboratório de Genética & Biodiversidade, Departamento de Ciências Biológicas, Universidade Federal de Goiás, Brasil; <sup>3</sup>Departamento de Ciências Biológicas, Universidade Pontifícia Católica de Goiás, Brasil. carmenruiz@ufg.br

Factores antrópicos causados por el desarrollo de las comunidades humanas han potenciado los problemas asociados a las drásticas variaciones demográficas y las fluctuaciones de los tamaños poblacionales de algunas especies. Para algunos casos más dramáticos dentro de los Neotrópicos, los vertebrados son inicialmente afectados por actividades directas como las infraestructuras de transporte, la caza y el aumento de fragmentación de hábitats. Para Brasil y Colombia, por ejemplo, algunas de las especies más afectadas por las estructuras de transporte son los osos hormigueros, siendo que en algunos casos se mostró una vulnerabilidad máxima durante los próximos 100 años. Por otro lado, para cánidos, algunos endémicos de Brasil, las fluctuaciones demográficas observadas en el último siglo, simuladas a partir de un conjunto de datos ecológicos y genéticos, han ayudado a entender e identificar el verdadero estado de amenaza de las especies, permitiendo implementar planes de manejo y conservación adecuados. De esta forma, nuestros estudios vienen mostrando la importancia del uso de herramientas moleculares que permitan el acceso a información más refinada dentro de las poblaciones de los organismos más vulnerables, para complementar estrategias dentro de la genética de la conservación. Así, uno de los objetivos de esta presentación estará enfocado en mostrar un panorama actual de las poblaciones de algunas de las especies más afectadas de vertebrados dentro del Neotrópico, detallando los métodos utilizados y los alcances de cada resultado obtenido.

Financiamiento: Associação Aliança Tropical de Pesquisa da Água (TWRA), Programa Araguaia Vivo 2030 – Processo: 202210267000536; Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia (INCT-EECBio), Projeto FAPEG – Processo: 201810267000023, Projeto INCT/CNPq – Processo: 465610/20145; PPBio Araguaia CNPq – Processo: 441114/2023-7

## DEMOGRAFÍA HISTÓRICA Y ESPECIACIÓN DE LAS LAGARTIJAS DE LAS ISLAS REVILLAGIGEDO

Rovito S.<sup>1</sup>, J.A. Gutiérrez Morales<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Unidad de Genómica Avanzada, Centro de Investigación y de Estudios Avanzados del Instituto Politécnico Nacional, México. sean.rovito@cinvestav.mx

El efecto fundador y la especiación peripátrica han sido debatidos y las islas oceánicas representan un laboratorio natural para estudiar estos procesos. En las islas Revillagigedo, ubicadas 600 km al oeste de la costa pacífica de México, hay dos especies de lagartijas, *Urosaurus auriculatus* y *U. clarionensis*, cada una endémica a una isla diferente. No se sabe si hubo un solo evento de colonización de las islas desde el continente o si un cuello de botella fundador jugó un papel importante en la especiación de estas lagartijas. Generamos datos genómicos usando el método ddRAD (*Double digest restriction-site associated DNA*) para ambas especies insulares y poblaciones de su pariente más cercano del continente. Estimamos una filogenia, la estructura poblacional y la diversidad genética para inferir la historia de colonización y probar si había cuellos de botella fundadores. Empleamos modelos demográficos basados en el espectro de la frecuencia de sitios (SFS) para probar modelos con y sin un cuello de botella fundador. Los resultados indican que las especies de las islas están más cercanamente relacionadas con las poblaciones del sur del continente. Las especies insulares tienen una diversidad genética muy baja comparado con las poblaciones continentales y *U. clarionensis* tiene menor diversidad que *U. auriculatus*. Estos resultados indican que las islas fueron colonizadas una sola vez desde el sur de la distribución continental, con una segunda colonización entre islas y con cuellos de botella fundador asociados con cada colonización, indicando la importancia de este proceso en la formación de las especies de estas islas.

Financiamiento: UC-Mexus collaborative research grant.

## APLICACIONES DE INTELIGENCIA ARTIFICIAL EN LA CARACTERIZACIÓN DE VARIANTES DE SIGNIFICADO INCIERTO EN AMÉRICA LATINA

Morales Pison S.F.<sup>1,2</sup>, M.Y. Espinosa Parrilla<sup>2,3,4,5</sup>, Y.C. Sulcahuaman<sup>2,6</sup>, A. García Simón<sup>7,8</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad Mayor, Chile; <sup>2</sup>Grupo Chileno de Cáncer Hereditario, Chile; <sup>3</sup>Facultad de Medicina, Universidad de Magallanes, Chile; <sup>4</sup>Genómica Evolutiva y Médica de Magallanes (GEMMa), Centro Asistencial, Docente e Investigación (CADI), Universidad de Magallanes (UMAG), Chile; <sup>5</sup>Centro Interuniversitario de Envejecimiento Saludable (CIES), Chile; <sup>6</sup>Genética y Biología Molecular, Instituto Nacional de Enfermedades Neoplásicas (INEN), Perú; <sup>7</sup>Informática, Sistemas Informáticos y Computación, Universidad Politécnica de Valencia, España; <sup>8</sup>Informática, Valencian Research Institute for Artificial Intelligence (VRAIN), España. seba.morales.p@gmail.com

La inteligencia artificial (IA) desempeña un papel crucial en el diagnóstico de variantes de significado incierto (VUS, por sus siglas en inglés), siendo variantes genéticas que aún no se han caracterizado lo suficiente como para determinar su impacto en la salud. La IA puede ayudar en este proceso al analizar grandes cantidades de datos genómicos y de salud para identificar patrones y correlaciones y, al comparar la variante con datos previos de pacientes con características similares, la IA puede proporcionar una estimación más precisa de su significado. Una vez entrenada, la IA puede aplicar ese conocimiento para clasificar nuevas variantes y evaluar su significado, ya que más de la mitad de todas las variantes interpretadas son VUS con frecuencias reportadas en grandes cohortes que van del 10% al 41% cuando las pruebas se realizan utilizando grandes paneles multigénicos. América Latina (AL) es una de las regiones más ricas del mundo en términos de diversidad étnica y mezcla genética entre ancestros indígenas y continentales europeos, con el espectro de mutaciones germinales variando ampliamente debido a los patrones de diversidad étnica en estos países. Solo el 0,5% de los datos genómicos disponibles en bases de datos genómicos de referencia son de origen latinoamericano. Este simposio busca contextualizar las aplicaciones de la IA en genómica de tumores hereditarios y otras patologías complejas, delineando la relación entre ésta y estudios funcionales, impactando en el manejo diagnóstico y terapéutico de pacientes de las Américas.

## VARIANTES DE SIGNIFICADO INCIERTO EN CHILE E INTELIGENCIA ARTIFICIAL: DESAFÍOS EN UNA POBLACIÓN SUBREPRESENTADA Y DESASISTIDA GENÓMICAMENTE

Morales Pison S.F.<sup>1,2</sup>, R. Ramírez-Fernández<sup>1,2</sup>, Y.C. Sulcahuaman<sup>3</sup>, M.Y. Espinosa Parrilla<sup>2,4,5,6,7</sup>, A. García Simón<sup>4</sup>, G. Giachetti Herrera<sup>4</sup>, O. Pastor<sup>4</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad Mayor, Chile; <sup>2</sup>Grupo Chileno de Cáncer Hereditario, Chile; <sup>3</sup>Genética y Biología Molecular, Instituto Nacional de Enfermedades Neoplásicas, Perú; <sup>4</sup>Sistemas Informáticos y Computación, Facultad de Informática, Universidad Politécnica de Valencia, España; <sup>5</sup>Facultad de Medicina, Universidad de Magallanes, Chile; <sup>6</sup>Genómica Evolutiva y Médica de Magallanes (GEMMa), Centro Asistencial Docente y de Educación, Salud e Investigación (CADI), Universidad de Magallanes (UMAG), Chile; <sup>7</sup>Centro Interuniversitario de Envejecimiento Saludable (CIES), Chile. seba.morales.p@gmail.com

Las variantes de significado incierto (VUS, por sus siglas en inglés) son uno de los resultados más difíciles de abordar hacia el manejo del paciente y prevención en la familia. De los pacientes con cáncer y sospecha de variantes genéticas germinales, un 40% presenta VUS, mientras que un 50% posee resultados negativos y solo en un 10% se identifican variantes patogénicas o posiblemente patogénicas. Una parte relevante de la clasificación de variantes genéticas tiene que ver con su frecuencia en la población. Sin embargo, al mirar las bases de datos más reconocidas de variantes genéticas, logramos identificar que prácticamente el total de ellas provienen de estudios realizados en poblaciones europeas y, poblaciones como la latinoamericana, se encuentran subrepresentadas en estas bases de datos. Latino América posee una población diversa en cuanto a su ancestría y la asociación de variantes genéticas

a una enfermedad podría ser muy diferente entre poblaciones debido a esta diversidad genética, por lo que se requiere una mirada más local al momento de ser estudiadas. Por otra parte, las herramientas de inteligencia artificial (IA) han permitido evaluar y analizar datos genómicos a gran escala, determinando parámetros en común o de discordancia en los pacientes que poseen una variante genética asociada a la enfermedad. Por lo tanto, estudiar las VUS desde una mirada Latino Americana apoyado con IA podría ayudar a una correcta y eficiente interpretación y reclasificación de estas VUS.

Financiamiento: SIA ANID N°85220068; FONDECYT de iniciación N°11240411; FIC Regional ATACAMA Código BIP 40057841; FONDECYT Regular N°1240133

## INTELIGENCIA ARTIFICIAL PARA LA CARACTERIZACIÓN DE PATRONES DE EXPRESIÓN BIOLÓGICAMENTE RELEVANTES EN VARIANTES DE SIGNIFICADO INCIERTO

Espinosa-Parrilla Y.<sup>1,2,3,4</sup>, D. Zapata-Contreras<sup>1,2,3</sup>, A. De La Rivera-Morales<sup>1,2,3</sup>, R. Ramirez-Fernandez<sup>3,5</sup>, S. Morales-Pison<sup>3,5</sup>. <sup>1</sup>Genómica Evolutiva y Médica de Magallanes (GEMMA), Centro Asistencial, Docente e Investigación (CADI), Universidad de Magallanes (UMAG), Punta Arenas, Chile; <sup>2</sup>Escuela de Medicina, Universidad de Magallanes, Punta Arenas, Chile; <sup>3</sup>Grupo Chileno de Cáncer Hereditario (GCCH), Chile; <sup>4</sup>Centro Interuniversitario de Envejecimiento Saludable (CIES), Chile; <sup>5</sup>Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad Mayor, Santiago de Chile, Chile. yolanda.espinosa@umag.cl

Mejorar la resolución molecular y clínica de pacientes y familias con cáncer es un desafío mayor en el ámbito de la oncología y el asesoramiento genético. La mayoría de las variantes genéticas que se identifican en pacientes con cáncer a través de la aplicación de tecnologías de secuenciación masiva, bien en los análisis de exoma o en el estudio de paneles de genes, son calificadas como variantes de significado desconocido o VUS y, por lo tanto, no tienen aplicabilidad clínica. Muchas de estas VUS, además, se localizan en regiones de ADN no codificante. En este sentido, y aunque solo aproximadamente el 1,5% del genoma codifica para proteína, se estima que un 11% del mismo puede estar involucrado en regular la transcripción del genoma humano, por lo que determinadas secuencias reguladoras podrían relacionarse con la transcripción temporal y/o dependiente de tipo de célula. Las variantes localizadas en dichas secuencias podrían, por lo tanto, interferir con la expresión génica y tener un rol patogénico. Nuestro objetivo es aplicar una estrategia integral de genómica funcional para, a través del desarrollo de métodos de inteligencia artificial (basados en reglas y aprendizaje automático), y su aplicación en el análisis de grandes cantidades de información genómica y transcriptómica, identificar patrones secuenciales y biológicamente relevantes de expresión asociados a VUS. Esta aproximación debería facilitar la clasificación definitiva de algunas VUS, así como la selección de algunas otras variantes que ameriten una caracterización experimental, para lograr así mejorar el diagnóstico genético y facilitar la toma de decisiones clínicas.

Financiamiento: SIA ANID 85220068; ANID FONDECYT regular 1170446; ANID FONDECYT regular 1240133; ANID FONDECYT de iniciación 11240411

## IMPACTO CLÍNICO DE LA CARACTERIZACIÓN DE LAS VARIANTES DE SIGNIFICADO INCIERTO Y EL USO DE LA INTELIGENCIA ARTIFICIAL

Sullcahuaman Y.!. <sup>1</sup>Genética y Biología Molecular, Instituto Nacional de Enfermedades Neoplásicas, Perú. ysullcahuaman@gmail.com

El cáncer se produce por acumulación de mutaciones que desestabilizan el equilibrio celular, provocando principalmente crecimiento, proliferación y capacidad de invasión descontrolados. Conocer las mutaciones somáticas y germinales permite elaborar estrategias clínicas y quirúrgicas específicas para cada paciente y su familia. No todas las mutaciones identificadas son patogénicas; muchas se clasifican como variantes de significado incierto (VUS), habitualmente por información insuficiente, generando incertidumbre en el paciente y equipo de salud que atiende al paciente. Sin embargo, algunas de estas variantes permiten atención personalizada sobre todo cuando guardan relación con el fenotipo del paciente y su familia, posibilitando estrategias de control de riesgo específicas, mas no intervenciones quirúrgicas reductoras de riesgo. También es posible confirmar o descartar el impacto clínico de ciertas variantes VUS mediante evaluaciones clínicas dirigidas, buscando manifestaciones asociadas a variantes patogénicas descritas en ese gen. Las VUS permiten investigación continua del caso, junto con la colaboración global, permitiendo caracterizar de mejor manera el impacto clínico de estas variantes. En resumen, la detección de las variantes germinales VUS ofrece una oportunidad limitada pero muy valiosa para precisar el diagnóstico e intervención del paciente y su familia. Esto crea oportunidades de investigación e integración de grupos científicos orientados a descubrir el impacto clínico de estas variantes. La llegada de la inteligencia artificial, con su capacidad para integrar información extensa (clínica, molecular y estadística) en tiempo real, abre una nueva luz en el proceso de caracterización de las VUS, fundamental para la oncología de precisión y la atención individualizada.

## LA INTELIGENCIA ARTIFICIAL COMO MEDIO DE DILUCIDACIÓN PARA LAS VARIANTES DE SIGNIFICADO INCIERTO DE AMÉRICA LATINA: UN ESTUDIO COLABORATIVO IBEROAMERICANO

García Simón A.!. <sup>1</sup>Universitat Politècnica de València, España. algarsi3@inf.upv.es

La clasificación precisa de las variantes genéticas como patogénicas o benignas es fundamental para el diagnóstico y tratamiento de enfermedades hereditarias. En el caso de la población chilena, se ha observado que la utilización de las herramientas existentes para la clasificación de variantes patogénicas ha dado resultados insatisfactorios debido a la infrarepresentación de esta población en las bases de datos genómicas y a la incapacidad de adaptar adecuadamente los algoritmos de clasificación. Hemos desarrollado un nuevo enfoque para intentar mejorar estos resultados. Este enfoque combina nuestro conocimiento de Inteligencia Artificial (IA) con su experiencia en genómica. Al implementar este método, hemos puesto especial énfasis en la personalización, permitiendo a los clínicos ajustar los parámetros de los algoritmos según su conocimiento experto. Esta capacidad de adaptación ha dado resultados prometedores, mejorando la evaluación de la relevancia clínica de las clasificaciones. A partir de nuestra experiencia, identificamos que es necesario desarrollar una base de datos genómica específica para la población chilena, que capture su diversidad genética única y permita una mejor comprensión de la distribución y frecuencia de las variantes. Nuestro siguiente objetivo es la creación de esta base de datos, que deberá integrar y adaptar la información existente en otras bases de datos genómicas. Este trabajo resalta la importancia de considerar las particularidades de la población chilena y aprovechar el potencial de la IA para mejorar la clasificación de las variantes genéticas y contribuir a una mejor atención médica genética no sólo en Chile, sino en toda Latinoamérica.

Financiamiento: PID2021-123824OB-I00; CIPROM/2021/023; PDC2021-121243-I00; MICIN/AEI/10.13039/501100011033; SPINUPV2023\_L2\_04; SPINUPV2022\_08

## CARACTERIZACIÓN Y USO DE RECURSOS FITOGENÉTICOS LATINOAMERICANOS: ESTADO ACTUAL DEL CONOCIMIENTO Y AVANCES HACIA UNA RED DE COLABORACIONES

Daviña J.R.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Biología Subtropical (IBS) nodo Posadas, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, CONICET- Universidad Nacional de Misiones, Argentina. juliordavina@gmail.com

La elección del tema se basó en los avances realizados en los últimos años sobre caracterización cromosómica, reproductiva y morfológica de grupos de plantas americanas de interés económico y sus parientes silvestres, cuya distribución geográfica trasciende los límites de países y su complejidad requiere de esfuerzos compartidos. El resguardo de germoplasma se enriquece cuando se acompaña con conocimiento sobre el rol evolutivo de la evolución cromosómica, las estrategias reproductivas, y el aporte de la caracterización morfo-genética con nuevas herramientas técnicas que faciliten su descripción e identificación durante la conservación y uso posterior. La contribución de los recursos genéticos al mejoramiento, es dependiente del grado de cruzabilidad del germoplasma, y de la variación que ofrecen. Las aplicaciones de los recursos genéticos inherentes al desarrollo humano por su relevancia económica, ecológica, en el desarrollo de variedades nuevas e interés local o regional junto a los posibles efectos del cambio climático en la alteración y pérdida de *spots* de diversidad biológica, urgen la necesidad de una red latinoamericana de esfuerzos compartidos y sinérgicos.

## RECURSOS GENÉTICOS EN *Paspalum*: CARACTERIZACIÓN DE GERMOPLASMA COMO CLAVE PARA LA TOMA DE DECISIONES

Honfi A.I.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal, Instituto de Biología Subtropical (IBS) nodo Posadas, Facultad de Ciencias Exactas Químicas y Naturales, CONICET- Universidad Nacional de Misiones, Argentina. ahonfi@gmail.com

Un componente común de la biodiversidad de los pastizales naturales de América son las especies de *Paspalum*, donde además muchas son de uso forrajero en la ganadería, alimentario para especies granívoras y ornamental en céspedes y campos deportivos. Las especies de *Paspalum* presentan sistemas genéticos donde conjugan la ploidía con el modo reproductivo, que son descriptores útiles para la toma de decisiones en el mejoramiento genético y en la conservación de germoplasma. El principal número básico de cromosomas es  $x=10$  y la ploidía varía desde  $2x$  hasta  $16x$ . La poliploidía es frecuente y se combina con sexualidad y/o apomixis. La caracterización morfológica intraespecífica e interespecífica permite identificar biotipos y genotipos de interés, aunque su exégesis es dependiente del conocimiento previo sobre el número cromosómico, comportamiento cromosómico en la meiosis, modo reproductivo, grado de fertilidad y calidad de semillas de cada una de las accesiones. La existencia de variación intraespecífica de la ploidía y la producción de semillas y progenie genéticamente idénticas a la madre mediante apomixis, obligan a caracterizar numerosas accesiones procedentes de amplios y diversos territorios. Las especies habitan transgresoramente los países de América y se requieren esfuerzos mancomunados sinérgicos y estratégicos para conocer cromosómica y reproductivamente a todas las especies de *Paspalum*. El conocimiento integral de los sistemas genéticos de todas las especies permitirá optimizar la elección y el uso de germoplasma en el mejoramiento de forrajeras y a la vez, diseñar el rescate y conservación de semillas y poblaciones de las especies vulnerables.

## RECURSOS ORNAMENTALES DE PASSIFLORAS DEL PARAGUAY

Pereira Sühsner C.D.<sup>1</sup>, J.R. Daviña<sup>2</sup>, A.I. Honfi<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Recursos Vegetales, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad Nacional de Asunción, Paraguay; <sup>2</sup>Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal, Instituto de Biología Subtropical (IBS) nodo Posadas, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, CONICET-Universidad Nacional de Misiones, Argentina. claudinha\_7@hotmail.com

El género *Passiflora* L. es uno de los más grandes de la familia Passifloraceae, cuya importancia económica es bien reconocida a nivel mundial por el uso de sus frutas en la alimentación sus flores vistosas apreciadas como ornamental y cultivadas para su explotación comercial por la industria farmacéutica debido a la presencia de ciertos compuestos químicos con actividad biológica en sus hojas, por ejemplo, sedativos, hipotensores, entre otros. Las especies son mayoritariamente americanas y fueron descubiertas en el continente por sus flores en 1569 por los conquistadores españoles; las flores fueron interpretadas como señal divina para cristianizar América y cada pieza floral presenta un simbolismo vinculado con la pasión de Cristo. La estructura floral es compleja, se destacan extensiones filamentosas variadas en forma, longitud y color en la corona conocidas como filamentos de la corona, además de la presencia de una columna que sostiene al gineceo y androceo denominada androginóforo. En Paraguay existen 22 especies de *Passiflora*, pertenecientes a dos subgéneros, *Passiflora* y *Decaloba*, cuyas flores presentan diversidad en colores y tamaños con un potencial ornamental extraordinario para ser cultivadas en macetas, balcones o jardines. Actualmente, solo el 9% de las especies nativas son cultivadas con fines ornamentales en jardines o pérgolas, sin embargo, la biodiversidad paraguaya de las especies de *Passiflora* abre una brecha para la explotación con fines comerciales de otras especies nativas.

## AVANCES EN LA OBTENCIÓN DE NUEVOS CULTIVARES DEL GÉNERO *Eustoma*

Barba-González R.<sup>1</sup>, E. Tapia-Campos<sup>1</sup>, J.M. Rodríguez-Domínguez<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Biología Vegetal, Centro de Investigación y Asistencia en Tecnología y Diseño del Estado de Jalisco, México. rbarba@ciatej.mx

En los últimos años, *Eustoma grandiflorum* (Raf.) Shinner (Gentianaceae), comúnmente conocida como lisianthus, se ha convertido en uno de los principales cultivos de flor de corte debido a su parecido a la rosa y a que presenta colores que no se encuentran en esta última. *E. grandiflorum* es nativa de las praderas de los Estados Unidos, el norte de México y las Antillas. Los trabajos de mejoramiento genético en lisianthus se remontan varias décadas, y por una selección indirecta al frío, la mayoría de los cultivares presentan arrosamiento cuando las plántulas son expuestas a temperaturas mayores a los 25 °C. Para obtener cultivares tolerantes a altas temperaturas y evitar así el arrosamiento, hemos realizado cruces interespecíficas entre *E. grandiflorum* y *E. exaltatum*, que se distribuye desde el sur de los Estados Unidos hasta Centroamérica en el neotrópico. Se han obtenido varios cultivares tolerantes a altas temperaturas, sumado a tolerancia a enfermedades. Así también, se ha logrado la poliploidización de algunos de estos cultivares con nuevas técnicas y se han obtenido protocolos de micropropagación para la propagación masiva de los mismos.

Financiamiento: Consejo Nacional de Humanidades, Ciencias y Tecnologías (CONAHCYT, México), Proyecto CB 2012-01 (183591), y Laboratorio Nacional PLANTECC

## CRUZAMIENTOS INTERGENÉRICOS E INTERESPECÍFICOS EN EL GÉNERO *Polianthes*

Tapia-Campos E.<sup>1</sup>, R. Barba-Gonzalez<sup>1</sup>, J.M. Rodríguez-Domínguez<sup>1</sup>, M.C. Castañeda-Saucedo<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Mejoramiento Genético, Unidad de Biotecnología Vegetal, Centro de Investigación y Asistencia en Tecnología y Diseño del Estado de Jalisco (CIATEJ), México; <sup>2</sup>Departamento de Ciencias de la Naturaleza, Centro Universitario del Sur, Universidad de Guadalajara, México. etapia@ciatej.mx

El género *Polianthes* (nardos) comprende un pequeño número de especies endémicas de México que se han usado desde la época prehispánica desde el punto de vista ornamental y ceremonial. A nivel mundial la especie más conocida es el nardo *Polianthes tuberosa*. En CIATEJ, desde el 2010, se han realizado colectas de especies silvestres de este género (además de sus géneros hermanos, *Manfreda* y *Prochnianthes*), con el propósito de hacer cruzamientos intergenéricos e interespecíficos y, de este modo, generar variantes nuevas que puedan resultar en variedades comerciales de nardo. Fue posible realizar tanto cruces interespecíficos como intergenéricos, obteniendo cápsulas con semillas viables en varios de los cruzamientos realizados; solo en el caso de *P. tuberosa*, debido a que presenta estructuras reproductivas vestigiales, el número de cápsulas y semillas obtenidas fue bajo, sin embargo, fue posible obtener algunas cápsulas cuando se usó como donador de polen. De manera alternativa se han estudiado los compuestos presentes en estas especies y evaluado su potencial uso agroindustrial, de la mano con trabajos de conservación *in vitro*, y otras estrategias de mejoramiento como el cultivo de anteras (para generar dobles haploides) y la producción de poliploides *in vitro* (con el uso de colchicina).

Financiamiento: Ciencia Básica SEP-CONAHCYT

## LAS AVES NEOTROPICALES: BIODIVERSIDAD, GENÉTICA DE POBLACIONES Y FILOGEOGRAFÍA

Rodríguez Gómez F.D.C.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Centro Universitario de Ciencias Exactas e Ingenierías, Bioingeniería Traslacional, Universidad de Guadalajara, México. flor.rodriguez@academicos.udg.mx

El Neotrópico es una región amplia con una gran biodiversidad, tanto morfológica como genética, y el grupo de las aves es el más diverso en esta región. Estudios recientes han examinado el papel que han desempeñado las principales regiones montañosas en la divergencia y estructura genética de las aves y cómo diferentes eventos climáticos y geológicos han modificado sus distribuciones en diferentes períodos de tiempo. Además, poco a poco se ha incrementado el número de investigaciones científicas sobre la diversidad genética, acústica y morfológica del grupo de aves neotropicales. Sin embargo, aún quedan muchos huecos por conocer en lo que respecta a la diversidad de genes, diversidad acústica y sobre todo en su comportamiento. El objetivo de este simposio es reunir a diferentes investigadores expertos en temas como la genética de poblaciones y la filogeografía, así como en el comportamiento de las aves de la región neotropical, con la finalidad de enriquecer el conocimiento de los procesos y patrones que gobiernan la distribución genética de los linajes de aves, lo cual contribuirá a un mejor entendimiento para la conservación del grupo.

## FILOGEOGRAFÍA DE GEMAS DE MONTAÑA (*Lampornis*, Trochilidae) DEL NORTE DE AMÉRICA CENTRAL

Jiménez R.A.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Escuela de Biología, Universidad de San Carlos de Guatemala, Guatemala. rajjb315@profesor.usac.edu.gt

La diversificación *in situ* y los ciclos glaciales del Pleistoceno son motores que generan alta biodiversidad en el Neotrópico. La diversificación *in situ* en América Central es promovida por barreras geográficas que reducen la dispersión; por ejemplo, el Istmo de Tehuantepec y la Depresión de Nicaragua delimitan el norte de América Central (nAC) y representan valles que reducen la dispersión de especies de montaña propiciando el endemismo. Los procesos de diversificación que actúan en el nAC han sido escasamente estudiados. Mi objetivo es contribuir a la comprensión de la biogeografía del nAC a través del estudio de la variación genética, mitocondrial y nuclear, y cómo esa variación se relaciona con características geográficas, topográficas y climáticas. Estudié dos especies de colibríes que son endémicas del nAC, *Lampornis viridipallens* y *L. sybillae*, integrando análisis de filogeografía, genética del paisaje y modelado de nicho ecológico. Datos de ADN mitocondrial, microsatélites y ddRADs indican que *L. viridipallens* y *L. sybillae* divergieron en alopatria durante el Pleistoceno temprano a ambos lados de la Depresión de Honduras. Esta divergencia fue acompañada o seguida por divergencia del nicho ecológico. Dentro de *L. viridipallens*, los datos genéticos indican que el lado este del Sistema de Fallas Motagua-Polochic-Jocotán representa una barrera a la dispersión y al flujo génico, mientras que en el oeste y en el centro es permeable. Los hallazgos ejemplifican que los muestreos geográficamente exhaustivos y detallados son necesarios para comprender la complejidad biogeográfica del norte de América Central.

Financiamiento: Universidad de San Carlos de Guatemala; Museum of Vertebrate Zoology - UC Berkeley; Faculty for the Future - Schlumberger Foundation; Fulbright-LASPAU

## DIVERSIDAD Y DIFERENCIACIÓN GENÓMICA ENTRE AVES Y OTROS TAXA MONTANOS DEL NEOTRÓPICO

Moreno-Contreras I<sup>1</sup>, A.G. Navarro-Sigüenza<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Museo de Zoología, Departamento de Biología Evolutiva, Facultad de Ciencias, Universidad Nacional Autónoma de México, México. adolfon@ciencias.unam.mx

El estudio de la variación genética (diferenciación y diversidad) en poblaciones naturales es un tema central en la biología evolutiva. Bajo esta premisa, varias hipótesis evolutivas han sido descritas para evaluar cuantitativamente la variación genética en taxones asociados a los bosques templados del hemisferio norte. Por su parte, hipótesis que explican el espectro de la disparidad genética de sus contrapartes distribuidas en regiones tropicales representan una minoría. Usualmente se hipotetiza que fluctuaciones climáticas del Pleistoceno han dado identidad genética en aves y mamíferos. Aspectos volcánicos y de topografía han influido sobre la variación genética en reptiles y anfibios. Independientemente de la región y taxón estudiado, muchas de estas hipótesis han sido puestas a prueba usando tecnologías de secuenciación tradicionales, lo que representa un sesgo debido a que cualquier inferencia resultante posiblemente mostrará valores más altos de variación genética, y también oscurecerá patrones de estructura genética, historia demográfica o señal filogenética. La secuenciación de nueva generación busca la refutación de esas hipótesis previas para una mejor comprensión de los procesos involucrados en la variación genética. En el presente estudio, evaluaremos la relación entre la diversidad y diferenciación genómica en taxones de los bosques montanos del Neotrópico bajo un enfoque comparativo. Si las consecuencias genómicas no son una tendencia, posiblemente estas sean el resultado idiosincrático de cada especie.

Financiamiento: DGAPA UNAM 214621 y 213424

## DIFERENCIAS EN LA DIVERSIDAD GENÉTICA DE AVES CON DIFERENTE TOLERANCIA AL DESARROLLO URBANO

Sandoval L<sup>1</sup>, E. Fuchs<sup>1</sup>, G. Barrantes<sup>1</sup>, R. Madrigal-Brenes<sup>1</sup>, M. Rodríguez-Bardía<sup>1</sup>, L. Cueva<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Escuela de Biología, Universidad de Costa Rica, Costa Rica. biosandoval@gmail.com

La urbanización es el único hábitat que está creciendo. Esto significa que especies que necesitan ambientes naturales van a ver reducido y fragmentado su hábitat. Mientras que aquellas especies que utilizan y se benefician de los ambientes urbanos van a ver un aumento de este hábitat. Esperamos que aquellas especies que están aisladas por el desarrollo urbano empiecen a disminuir su diversidad genética, y lo opuesto para las que se benefician. Nuestro objetivo fue analizar cómo el desarrollo urbano afecta la estructura genética de dos especies de aves con diferente grado de tolerancia al mismo (una que se beneficia: *Troglodytes aedon* y otra que se perjudica: *Melospiza leucotis*). Comparamos cómo cambia la estructura genética y la endogamia a lo largo del tiempo en la especie que se perjudica por el desarrollo urbano. Utilizamos siete microsatélites y tomamos muestras de cinco ubicaciones con diferente grado de urbanización en Costa Rica. Encontramos mayor estructura genética entre las poblaciones de la especie que se ve perjudicada por el desarrollo urbano, debido a un mayor aislamiento y menor movilidad de los individuos a través de la matriz urbana. La especie que se beneficia presentó muy baja estructura genética entre poblaciones. Encontramos un aumento en la endogamia a lo largo de 10 años en las poblaciones de la especie que se ve perjudicada por el desarrollo urbano. Enfatizamos la necesidad de estrategias de conservación para las especies de aves que se ven afectadas por el desarrollo urbano, cuya conectividad ha disminuido y seguirán reduciéndose.

Financiamiento: Vicerrectoría de Investigación, Universidad de Costa Rica

## LA IMPORTANCIA DE INCLUIR DATOS GENÉTICOS EN LA CONSERVACIÓN DE ESPECIES: HISTORIA DE DOS AVES ENDÉMICAS EN PELIGRO DE EXTINCIÓN

González Quevedo C.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Biología, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Antioquia, Colombia. maestrabiologia@udea.edu.co

La diversidad genética provee el sustrato fundamental para la evolución y conservarla es una de las prioridades de la Unión Internacional para la Conservación de la Naturaleza. El mantenimiento de la diversidad genética es crucial para salvaguardar el potencial evolutivo de las especies. Las especies endémicas, amenazadas generalmente, tienen poblaciones pequeñas, lo cual resulta en una disminución de la diversidad genética por el efecto de la deriva genética, que puede afectar su potencial evolutivo. Además, la imposibilidad de muchas especies de recuperar sus tamaños poblacionales hace que los efectos de la deriva genética disminuyan aún más esa diversidad genética, llevando a lo que se conoce como el *vortex de extinción*. Por esta razón es imprescindible caracterizar genéticamente las poblaciones de especies amenazadas para evaluar su estado y para proponer estrategias de conservación. El Neotrópico se caracteriza por su alto nivel de endemismo y muchas especies han sido catalogadas en alguna categoría de amenaza en las últimas décadas. En este estudio se analizó el potencial evolutivo en dos especies de aves amenazadas, endémicas de Colombia. Estas especies han sufrido disminuciones poblacionales por pérdida de hábitat. Nuestro objetivo fue evaluar la diversidad genética neutral y adaptativa y evaluar si había estructuración genética entre poblaciones de las mismas. Este estudio demuestra cómo los datos genéticos pueden dar información valiosa para la conservación de especies amenazadas.

Financiamiento: Empresas Públicas de Medellín; Proyecto Atlapetes

## LATINCELLS: CREANDO UN MAPA DE LA DIVERSIDAD LATINOAMERICANA EN CÉLULAS HUMANAS

Verdugo Salgado R.<sup>1</sup>, C. Ortiz Ramírez<sup>2</sup>, V. Maracaja Coutinho<sup>3</sup>, P. Severino<sup>4</sup>, L. Spangenberg<sup>5</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Medicina, Instituto de Investigaciones Interdisciplinarias, Universidad de Talca, Talca, Chile; <sup>2</sup>LANGEBIO, CINVESTAV, Irapuato, México; <sup>3</sup>Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas, Universidad de Chile, Chile; <sup>4</sup>Hospital Israelita Albert Einstein, San Pablo, Brasil; <sup>5</sup>Unidad de Bioinformática, Institut Pasteur Montevideo, Montevideo, Uruguay. raverdugo@uchile.cl

América Latina es una de las regiones más ricas del mundo en términos de diversidad étnica y mezcla genética entre indígenas y otras poblaciones continentales. Estos ancestros están subrepresentados en la investigación biomédica actual y pueden albergar patrones de expresión específicos de la población no descubiertos a nivel celular. El proyecto *LatinCells* está construyendo un mapa celular latinoamericano de células sanguíneas inmunes y de tejidos de la vesícula biliar de diversas poblaciones indígenas y mestizas en Brasil, Chile, Colombia, México, Perú y latinas de EE.UU. Estos conjuntos de datos permitirán identificar perfiles de ARN diferenciales según las distintas ascendencias indígenas, europeas y africanas de los pueblos latinoamericanos y serán aportados al Human Cell Atlas. Presentaremos nuestro abordaje para promover la participación de comunidades indígenas en el estudio, innovaciones tecnológicas desarrolladas para permitir este tipo de estudio en áreas remotas, y los primeros resultados de asociar expresión de célula única con ancestría latinoamericana.

Financiamiento: Chan Zuckerberg Initiative (CZI) 2021–24,0108 (5022), Call: Ancestry Networks for the Human Cell Atlas.

## EXPLORING GENOMIC AND GENE REGULATORY VARIATION ACROSS LATAM THROUGH ADVANCED METHODS IN SINGLE-CELL GENOMICS

Zambada-Moreno O.<sup>1</sup>, A. Espinosa-Jaime<sup>1</sup>, J.A. Corona-Gomez<sup>1</sup>, M. Espitia-Fajardo<sup>2,3,4</sup>, M. Hernández-Coronado<sup>1</sup>, G. Barreto<sup>4,5</sup>, C. Gallo<sup>4</sup>, P. Possik<sup>3</sup>, P. Severino<sup>6</sup>, H. Guerrero-cazarez<sup>7</sup>, V. Maracaja<sup>8</sup>, R. Verdugo-Salgado<sup>2</sup>, C. Ortiz-Ramírez<sup>1</sup>, A. Moreno-Estrada<sup>1,7</sup>. <sup>1</sup>UGA, Cinvestav, México; <sup>2</sup>Universidad de Talca, Chile; <sup>3</sup>Brazilian National Cancer Institute, Brasil; <sup>4</sup>Universidad Peruana Cayetano Heredia, Perú; <sup>5</sup>Universidad del Valle Cali, Colombia; <sup>6</sup>Hospital Israelita Albert Einstein, Brazil; <sup>7</sup>Neurosciences, Mayo Clinic, USA; <sup>8</sup>Universidad de Chile, Chile. carlos.ortiz@cinvestav.mx

Understanding the genetic basis of adaptive phenotypic variation in humans has been a long goal in evolutionary biology. However, genomic studies have been focused mainly on European ancestries, missing most of the remarkable genetic diversity in Latin American (LATAM) populations. In this project, we are profiling both genetic and regulatory variation at the single-cell level across indigenous communities from seven LATAM countries, including 648 individuals. We will mainly focus on profiling the immune system, as it is known for showing wide adaptive variation across populations in response to a history of pathogen infections, diet and environmental exposure. To make this possible, we have optimized a new protocol for *on-site* isolation of peripheral blood mononuclear cells (PBMCs), eliminating the need for specialized equipment when sampling on remote locations. In a preliminary pilot study, we successfully applied this method to 42 individuals from México and Colombia, representing Otomí, Mayan, Piapoco and Wayú ancestries. High quality single cell transcriptomes were obtained showing enhanced cell type annotation, and population specific expression signatures. Notably, by studying immune response variations at the population level, we expect to inform about ethnic-specific disease prevalence as well as molecular markers for diagnosis and prognosis.

Funding: Chang-Zuckerberg Initiative.

## MAPA CELULAR DE LA DIVERSIDAD GENÉTICA EN LATINOAMÉRICA: RESULTADOS Y MÉTODOS ACCESIBLES PARA TODOS.

Maracaja Coutinho V.<sup>1</sup>. <sup>1</sup> Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas, Universidad de Chile, Chile

## LATINCELLS'S CONTRIBUTION TO HCA AND OPPORTUNITIES TO EXPAND HCA LATIN AMERICAN COMMUNITY.

Severino P.<sup>1</sup>. <sup>1</sup> Hospital Israelita Albert Einstein, Sao Paulo, Brazil

## INDIGENOUS AND AFRICAN ANCESTRY IN THE URUGUAYAN POPULATION

Spangenberg L.<sup>1,2</sup>, M.I. Fariello<sup>1</sup>, C. Simoes<sup>1,2</sup>, H. Naya<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Unidad de Bioinformática, Institut Pasteur de Montevideo, Montevideo, Uruguay; <sup>2</sup>Departamento Básico de Medicina, Hospital de Clínicas, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Uruguay. lucia83@gmail.com

The Amerindian group known as the Charrúas inhabited Uruguay at the timing of European colonial contact. Even though they were extinguished as an ethnic group, as a result of a genocide, Charrúan heritage is part of the Uruguayan identity both culturally and genetically. While mitochondrial DNA studies have shown evidence of Amerindian ancestry in living Uruguayans, here we undertake high coverage whole-genome sequencing of 10 Uruguayan individuals with self-declared Charruan heritage. We detect chromosomal segments of Amerindian ancestry supporting the presence of indigenous genetic ancestry in living descendants. Specific haplotypes were found to be enriched in “Charrúas” and rare in the rest of the Amerindian groups studied. Historical records describe contacts of the Charrúas with other Amerindians, such as Guaraní, and patterns of genomic similarity observed here concur with genomic similarity between these groups. Less expected, we found a high genomic similarity of the Charrúas with the Diaguíta from Argentinian and Chile, which could be explained by Diaguíta expansion and Charrúa nomadism. Given this results and other population-wide preliminary results from our group using a restricted sample of 30 high coverage genomes, we reaffirm that Uruguay is indeed an admixed population with a complex structure. However, the population is not well characterized yet, since sample sizes have been small. Here, we present the firsts results of a recent project that includes a representative sampling of the country using genome-wide low-pass sequencing (LPS) on 850 individuals.



## FORMACIÓN EN GENÉTICA EN PROGRAMAS DE PREGRADO EN CARRERAS DE LA SALUD EN LATINOAMÉRICA

Mellado Sagredo C.!. 'Sección de Genética y Errores Congénitos del Metabolismo, División de Pediatría, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile, Chile. cmellads@uc.cl

El campo de la genética y la genómica está expandiéndose a un ritmo acelerado, y la aplicación de este conocimiento científico en la práctica clínica se está volviendo más rutinaria en las diferentes áreas de la salud. Es fundamental que los profesionales de la salud se mantengan al día con los avances en esta área y cuenten con las herramientas necesarias que les permitan adquirir conocimientos actualizados, desarrollar estrategias de aprendizaje autónomo, mantenerse informados sobre los avances científicos y adaptarse a los cambios en la disciplina. Las aplicaciones de este conocimiento incluyen acciones preventivas, diagnósticas y terapéuticas, incluyendo el desarrollo integral e investigación en diversas áreas de esta disciplina. Por lo tanto, es imprescindible que los currículos de genética y genómica en las diferentes instituciones que imparten carreras de la salud se actualicen periódicamente para asegurar que los futuros profesionales posean los conocimientos y herramientas necesarios para un desempeño óptimo. En este simposio, analizaremos las experiencias de Chile, Argentina y Colombia en la incorporación de estas competencias dentro de sus programas educativos de pregrado, identificando áreas de mejora y oportunidades para fortalecer la enseñanza de esta disciplina, con el objetivo de que los futuros profesionales de la salud estén preparados para enfrentar los desafíos de este campo de crecimiento continuo y acelerado.

## EXPERIENCIA DE LA EDUCACIÓN E INVESTIGACIÓN EN GENÉTICA DE LOS PREGRADOS DE SALUD DE COLOMBIA

Zarante I.!. 'Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia

## EXPERIENCIA DE LA EDUCACIÓN E INVESTIGACIÓN EN GENÉTICA DE LOS PREGRADOS DE SALUD DE ARGENTINA

Mampel A.!. 'Facultad de Ciencias Médicas, Instituto de Genética, Universidad Nacional de Cuyo, Argentina. mampelalejandra@gmail.com

El desarrollo vertiginoso de la Genética desde la finalización del Proyecto Genoma Humano ha impactado en las Ciencias Biológicas. Debido ello, los contenidos necesarios para lograr una formación de calidad, fueron incluidos y/o actualizados en los programas de las distintas carreras que la involucran, a través de cambios curriculares y en algunos casos, la apertura de nuevas carreras. La Ley 24.521 de Educación Superior, sancionada en el año 1995 en Argentina, promovió la evaluación de los programas académicos de las instituciones universitarias a través de la Comisión Nacional de Evaluación y Acreditación Universitaria (CONEAU), la cual analiza aspectos docentes, de investigación, extensión y gestión. Dentro de este marco los contenidos, con los distintos perfiles e incumbencias, según la carrera en la que se dicten, son evaluados periódicamente con el objetivo de actualizarlos asegurando una alta calidad de la docencia. La enseñanza se imparte en universidades públicas y privadas. Se han registrado dentro de las carreras acreditadas por CONEAU contenidos de Genética en Medicina, Veterinaria, Agronomía, Biotecnología, Bioquímica, Biología Molecular y Licenciatura en Genética, esta última con un título intermedio de tecnicatura. En la mayoría de las disciplinas los contenidos se abordan en más de una materia y se promueve la participación de los estudiantes en proyectos de investigación y extensión. En la actualidad la importancia de la Genética en los diagnósticos clínicos, estrategias de mejoramiento vegetal, animal y desarrollos biotecnológicos requiere un trabajo constante para mantener una alta calidad en la formación de recursos humanos en el área.

## EDUCACIÓN DE GENÉTICA EN CHILE: ¿CÓMO ESTAMOS PREPARANDO A LOS FUTUROS PROFESIONALES DE LA SALUD? UNA MIRADA A NUESTRA REALIDAD

Mellado Sagredo C.!. 'Sección de Genética y Errores Congénitos del Metabolismo, División de Pediatría, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile, Chile. cmellads@uc.cl

El campo de la genética y la genómica, en constante y acelerado crecimiento, juega un papel crucial en las disciplinas del área de la salud. La enseñanza en este campo debe estar orientada a satisfacer las necesidades impuestas por los cambios epidemiológicos y el desarrollo científico en esta área. Por esta razón, consideramos que es fundamental conocer cómo se está enseñando genética y genómica en los programas de pregrado de las carreras de salud, las cuales han experimentado un crecimiento importante en los últimos años en nuestro país. Nuestro objetivo es evaluar el estado actual de la educación en genética en las carreras de pregrado del área de la salud en Chile, tanto en universidades públicas como privadas, acreditadas o en proceso de acreditación por la Comisión Nacional de Acreditación (CNA). Según las distintas mallas curriculares, la disciplina de genética y genómica se imparte ya sea como una asignatura propiamente tal o se integra en los contenidos de diferentes asignaturas en áreas de ciencias básicas, en el área clínica, en cursos disciplinares, integrados y en actividades de investigación. Una educación sólida en genética y genómica es esencial para preparar adecuadamente a los estudiantes y favorecer la adquisición de conocimientos y capacidades para su aplicación en el campo clínico, el uso y desarrollo de nuevas tecnologías y la investigación. Es importante que la enseñanza de la genética y genómica sea dinámica y se adapte a los cambios epidemiológicos y al acelerado avance en esta disciplina, manteniendo evaluaciones permanentes para identificar cambios y oportunidades de mejora, garantizando así la calidad de la enseñanza de esta disciplina.

## GENÉTICA Y EVOLUCIÓN DEL GÉNERO *Agave* L.

Eguiarte Fruns L.E.! 'Departamento de Ecología Evolutiva, Instituto de Ecología, Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM), México. fruns@unam.mx

El género *Agave* L. es un grupo muy diverso de plantas monocotiledóneas, que tiene más de 280 especies y la mayoría de ellas se encuentra en México. Se utilizan unas 140 especies del género, por sus fibras, como alimento y, en particular, para la elaboración de bebidas alcohólicas. Entre las últimas se destacan el pulque (que es sólo fermentado) y los diferentes mezcales y el tequila (ambos destilados), actualmente de gran importancia para la economía mexicana y para nuestras tradiciones y cultura. Las especies de agave son ecológicamente importantes en México y el suroeste de Estados Unidos, y se consideran especies clave debido a los muchos animales que dependen de sus flores, que son ricas en néctar y polen. Recientemente, ha habido un interés impresionante en la producción de mezcales y de tequila. En este simposio se van a tratar los avances recientes en su estudio genético, desde análisis detallados de sus genomas nucleares y sus adaptaciones a la sequía y de sus cloroplastos, al cuidadoso estudio de su filogenia con datos genómicos y de su reloj molecular. Se explorará su impresionante radiación adaptativa y su coevolución con sus polinizadores más importantes (los murciélagos nectarívoros del género *Leptonycteris*) y se revisarán los recursos genéticos representados por sus poblaciones silvestres y por las poblaciones bajo diferentes niveles de manejo, desde las totalmente silvestres hasta las altamente manejadas. Los resultados que se presentan en el simposio son interesantes tanto para los genetistas y evolucionistas en general como para los productores de tequila y mezcal.

Financiamiento: Proyectos: Genómica evolutiva y de la conservación en *Agave* IG200122, PAPIIT, DGAPA, UNAM; Auge mezcalero y deudas de extinción: Investigación interdisciplinaria hacia la sustentabilidad, solicitud 319061, convocatoria 2021, PRONACES 319061, CONACyT; Presupuesto operativo Instituto de Ecología, UNAM

## LA BIOLOGÍA EVOLUTIVA DEL GÉNERO *Agave* L.: FILOGENIA, COEVOLUCIÓN CON SUS POLINIZADORES, COMPLEJIDAD DE SUS GENOMAS, Y GENÓMICA DE POBLACIONES

Eguiarte Fruns L.E.! 'Departamento de Ecología Evolutiva, Instituto de Ecología, Universidad Nacional Autónoma de México, México. fruns@unam.mx

Esta presentación es la introducción al simposio sobre el género *Agave* L. En la ponencia se discutirán avances recientes en el estudio de la filogenia del género y se describirá su radiación adaptativa y el papel de su coevolución con sus polinizadores en esta radiación. También se analizarán aspectos de la gran complejidad de sus genomas, y se presentarán algunos estudios recientes sobre su genómica de poblaciones y microevolución, y cómo estos datos nos pueden ayudar en la conservación de diferentes especies de *Agave*. En particular, nos concentraremos en estudios genómicos comparativos a nivel poblacional en las especies que se utilizan en la producción de bebidas destiladas, como son los mezcales y tequila, y en sus parientes silvestres cercanos, que pueden servir para apoyar en el manejo y conservación de estas especies, como son *Agave potatorum*, *A. cupreata*, *A. tequilana*, *A. marmorata*, *A. angustifolia sensu lato*, *A. pacifica* (= *A. angustifolia* de Sonora) y *A. karwinskii*, en diferentes condiciones de manejo de sus poblaciones, usando marcadores genómicos (SNPs) derivados de métodos de representación reducida, como es el GBS (*Genotyping by sequencing*). Adicionalmente, se presentarán análisis de genomas de diferentes especies de *Agave* recientemente obtenidos para inferir finamente procesos de selección, adaptación, duplicación del genoma, introgresión y recombinación, y para identificar *loci* “candidatos”, esto es, sitios de ADN asociados a los genes que determinan la adaptación a las condiciones locales de clima, suelo, organismos con los que interactúan o les confieren resistencia a enfermedades y/o la respuesta a variables ambientales.

Financiamiento: Proyectos: Genómica evolutiva y de la conservación en *Agave* IG200122, PAPIIT, DGAPA, UNAM; Auge mezcalero y deudas de extinción: investigación interdisciplinaria hacia la sustentabilidad, solicitud 319061, convocatoria 2021, PRONACES 319061, CONACyT; Presupuesto operativo Instituto de Ecología, UNAM

## GENÉTICA Y DIVERSIDAD DE LOS AGAVES MEZCALEROS Y PULQUEROS DE MÉXICO Y DEL AGAVE COCUI EN VENEZUELA

Figueredo Urbina C.J.! 'Consejo Nacional de Humanidades Ciencias y Tecnologías (CONAHCYT)–Instituto de Ciencias Agropecuarias, Universidad Autónoma del Estado de Hidalgo, México. figueredocj@gmail.com

Las prácticas de aprovechamiento y manejo de plantas impactan en los procesos evolutivos pudiendo dar como resultado la domesticación. Las consecuencias del proceso de domesticación han sido documentadas, encontrando diferencias entre las poblaciones silvestres y manejadas en términos etno-biológicos, morfológicos, fisiológicos y genéticos. Un grupo de plantas que ha sido evaluado en este contexto es *Agave* L., el cual es de importancia para diferentes grupos culturales, debido a los diversos usos que le han dado desde hace unos 10.000 años. En este sentido, el propósito de este trabajo fue analizar las consecuencias de la interacción agave–humano en términos de diversidad y genética de poblaciones de agaves usados en México y Venezuela. Presentamos una revisión sistemática y narrativa, en donde se empleó el protocolo PRISMA y, para evaluar de forma cuantitativa los efectos del manejo, se realizaron metaanálisis, empleando como variable explicativa la diversidad genética. De acuerdo con los resultados, existe elevada agrobiodiversidad y diversidad genética en los agaves en México, disminuyendo drásticamente en Venezuela. Las poblaciones silvestres de los agaves exhibieron mayor diversidad genética que aquellas manejadas. Hubo casos interesantes de poblaciones cultivadas con mayor diversidad, esto debido al manejo tradicional. Los sistemas productivos agroforestales y tradicionales exhibieron importantes características que los ubican como espacios que permiten salvaguardar estos recursos genéticos, mientras que la extracción de individuos de poblaciones silvestres sin planes de manejo muestra tener consecuencias genéticas que amenazan la permanencia de las especies.

Financiamiento: Proyecto Investigadoras e Investigadores por México CONACYT CIR/0010/2022

## AGAVOIDEAE GENOME EVOLUTION: PERSISTENCE OF A BIMODAL KARYOTYPE WITH GENE DUPLICATIONS AND LOSSES

Leebens-Mack J.H.! 'Department of Plant Biology, and The Plant Center, University of Georgia, USA. jleebensmack@uga.edu

Most members of the Agavoideae (Asparagaceae) share a bimodal karyotype with five large chromosomes and 25 small chromosomes which arose in association with a genome triplication, approximately 28 million years ago. Available chromosomal genome assemblies for *Agave* L. and *Yucca* L. species enable comparisons of the structure, gene content and repeat content between large and small Agavoideae chromosomes. Comparisons of homologous *Agave* and *Yucca* chromosomes reveal distinct dynamics of both gene and transposon gain and loss in large versus small chromosomes.

Funding: U.S. National Science Foundation, Joint Genome Institute (U.S. Department of Energy).

## SISTEMÁTICA MOLECULAR DE ESPECIES DEL GÉNERO *Agave* L. DISTRIBUIDAS EN SITIOS DE MANEJO Y USO HISTÓRICO

Piñero D.<sup>1</sup>, E. Peters Ruiz De Chavez<sup>2,3</sup>, A. García Mendoza<sup>4</sup>, A. Casas<sup>5</sup>, L. Kistler<sup>6</sup>, M. Sandoval Velasco<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Ecología, Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM), México; <sup>2</sup>Centro de Ciencias Genómicas, UNAM, México; <sup>3</sup>Posgrado en Ciencias Biológicas, UNAM, México; <sup>4</sup>Instituto de Biología, Jardín Botánico, UNAM, México; <sup>5</sup>Instituto de Investigaciones en Ecosistemas y Sustentabilidad, UNAM, México; <sup>6</sup>National Museum of Natural History, Anthropology Department, Smithsonian Institution, Estados Unidos. elsapeters18@gmail.com

Los agaves son uno de los grupos más emblemáticos de plantas mexicanas. Su importancia no solo radica en su amplia diversidad e interacciones ecológicas con otras plantas y animales, sino que también en que tienen y han tenido una gran cantidad de usos por parte de las comunidades y las sociedades humanas durante los últimos 5–10.000 años, particularmente en Mesoamérica. Como consecuencia, los agaves han estado en el centro de investigaciones muy intensas que han llevado a discutir y plantear hipótesis taxonómico-sistemáticas, así como en trabajos para reconstruir una filogenia molecular usando marcadores de cloroplasto y nucleares. Dado que la taxonomía y la sistemática molecular proveen del marco de referencia para entender la evolución dentro del género, se requieren de ambas para entender las relaciones evolutivas. Aún así estas disciplinas no siempre se comunican y menos aún se han integrado en estudios interdisciplinarios. En este estudio, generamos datos de cloroplastos completos, ensamblados y circularizados de 160 muestras de *Agave* obtenidas del Instituto de Biología. En total se muestrearon 65 especies de las aproximadamente 250 especies conocidas del género. La filogenia fue posteriormente utilizada como un marco filogenético para poner a prueba diversas hipótesis evolutivas, morfológicas, taxonómicas y asociadas a la existencia o no de domesticación. Esto se hizo integrando en lo posible, y si ocurrió la domesticación, cuál es el síndrome de domesticación en cada caso.

Financiamiento: DGAPA-UNAM PAPIIT IN212321, Posdoc DGAPA-UNAM (Marcela Sandoval Velasco), Instituto de Ecología, UNAM; Division of Integrative Organismal Systems, Grant/Award Number: IOS-1032023; Agencia Nacional de Promoción de la Investigación, el Desarrollo Tecnológico y la Innovación, Grant/Award Number: PICT 2019-00581

## RECURSOS GENÓMICOS Y CONSERVACIÓN EN DOS ESPECIES DE *Agave* L. UTILIZADAS PARA LA PRODUCCIÓN DE MEZCAL EN EL SUR DE MÉXICO

Martínez Velasco I.<sup>1</sup>, L.E. Eguarte Fruns<sup>1</sup>, R. Lira<sup>2</sup>, A. Valiente-Banuet<sup>1</sup>, J. Gasca Pineda<sup>1</sup>, G. Sánchez-de La Vega<sup>1</sup>, E. Aguirre-Planter<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Ecología, Laboratorio de Evolución molecular y experimental, Universidad Autónoma Nacional de México, México; <sup>2</sup>Facultad de Estudios Superiores Iztacala, Unidad de Biotecnología y Prototipos (UBIPRO), Universidad Nacional Autónoma de México, México. irene\_199504@hotmail.com

En Mesoamérica, se practica el manejo *in situ* de plantas silvestres. En especies con importancia económica como es el caso de los agaves, la extracción directa junto con las prácticas de manejo agrícola modifica la composición genética de las poblaciones. En las prácticas agrícolas se promueve la selección direccional y el trasplante recurrente de clones enfocados a favorecer características de interés para la industria del mezcal y no para la diversidad genética de las poblaciones. Sin embargo, dentro de los agaves mezcaleros encontramos especies que no producen hijuelos ni bulbillos, dependiendo totalmente de la producción de semilla, por lo que surge la interrogante ¿cómo influyen y se relacionan los métodos de reproducción y las presiones antropogénicas en la diversidad genética de las poblaciones? Para abordar esta pregunta utilizamos dos especies de *Agave* L. que enfrentan fuertes procesos selectivos; *A. karwinskii*, cuyo método de reproducción es por rizomas subterráneos y, *A. cupreata*, que depende de la producción de semillas y el establecimiento de viveros. En ambas especies analizamos y comparamos las relaciones entre y dentro de poblaciones bajo diferentes grados de manejo agrícola, para conocer la distribución de su variación genética y si esta puede perderse o mantenerse de acuerdo al manejo y al método de reproducción. Presentamos los resultados de un análisis de 300 individuos de *A. karwinskii* colectados en el estado de Puebla y Oaxaca, y 142 individuos de *A. cupreata* de Oaxaca, Puebla, Guerrero y Michoacán, utilizando 7.156 y 15.880 SNP respectivamente.

## CONSERVATION, GENETICS AND EVOLUTION OF AQUATIC ORGANISMS

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

Marine and freshwater systems have, despite their importance for human persistence worldwide, lag behind terrestrial systems in conservation planning and definition of management strategies to deal with their natural resources. There is an urgent need to answer many different questions related to how different stressors, such as pollution and climate change, will drive biodiversity patterns in these ecosystems. Genetics and genomics provide up-to-date tools and data to achieve these goals, and several examples and applications will be discussed during this symposium on aquatic organisms. For instance, it is straightforward today to use genomic information to evaluate adaptive responses to thermal stress and how different lineages respond to pollution, as well as to better delimit species by understanding population structure and gene flow in these systems for which landscape patterns are hidden under apparent homogeneity, thus mitigating Linnean, Wallacean and Darwinian shortfalls that plague our knowledge on biodiversity. Such patterns propagate towards larger geographic and temporal scales, in which phylogeographic and phylogenomic analyses allow understanding of deep time patterns and processes. Searching for these patterns, in turn, also allows establishing DNA barcodes for many new species, opening thus the possibility to better apply non-invasive techniques of eDNA to study and monitor these systems. These are just a few examples of the potential contribution of genetics and genomics to improve our understanding of marine and freshwater biodiversity and conservation, which are largely unknown in megadiverse, tropical regions of our planet.

Funding: National Institute for Science and Technology (INCT) in Ecology, Evolution, and Biodiversity Conservation (CNPq proc. 465610/2014-5 and FAPEG proc. 201810267000023)

## SITUACIÓN ACTUAL DE LA GENÉTICA POBLACIONAL DE MACRÓFITAS MARINAS EN MÉXICO

Muñiz-Salazar R.<sup>1</sup>, J.M. López-Vivas<sup>2</sup>, P.S. Ruiz-Tamayo<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Escuela de Ciencias de la Salud, Universidad Autónoma de Baja California, México; <sup>2</sup>Botánica Marina, Universidad Autónoma de Baja California Sur, México. ramusal@uabc.edu.mx

Se llevó a cabo una revisión exhaustiva sobre los avances en ecología molecular de las especies de macrófitas marinas (macroalgas marinas, pastos marinos y manglares) reportadas en México desde 1995 hasta 2024. El mayor número de estudios se reportó en macroalgas, mientras que el menor número correspondió a manglares. Los estudios en macroalgas marinas se han centrado principalmente en la taxonomía y filogenia. Por otro lado, en pastos marinos y manglares, la investigación se ha enfocado en la genética poblacional y la filogeografía. Los géneros más estudiados de algas pardas son *Sargassum*, *Padina*, *Dictyota* y *Macrocystis*; de las algas rojas, *Gelidium*, *Bostrychia*, *Laurencia*, *Porphyra* y *Pyropia*; y de las algas verdes, *Codium* y *Ulva*. Para los pastos marinos, las especies más investigadas son *Zostera marina* y *Thalassia testudinum*, mientras que, en el caso de los manglares, *Rhizophora mangle* es la especie más estudiada. Los estudios de genética poblacional han utilizado principalmente loci de microsátelites, mientras que en los estudios de taxonomía y filogenia ha predominado el uso del gen cloroplástico *rbcL*. No obstante, en los últimos años se ha incrementado el uso de genes mitocondriales (*cox1*, *cox2*, *cox3* y el espaciador *cox2-cox3*). Se sugiere ampliar los estudios filogeográficos y de genética poblacional utilizando nuevos marcadores moleculares y enfoques de secuenciación de próxima generación para obtener una comprensión más completa de la biodiversidad y la dinámica evolutiva de estas especies en diversas regiones de México.

Financiamiento: Recursos propios de los investigadores.

## INTEGRANDO DNA METABARCODING E TAXONOMIA CLÁSSICA PARA O MONITORAMENTO DE MICROEUCARIOTOS AQUÁTICOS TROPICAIS

Nabout J.!. <sup>1</sup>Biologia, Universidade Estadual de Goiás, Brasil. jcnabout@gmail.com

A microbiota aquática representa um dos grupos mais diversos do planeta e desempenha um papel fundamental no funcionamento dos ecossistemas. Compreender como essas comunidades biológicas respondem às variações ambientais e desenvolver novas estratégias de biomonitoramento ambiental são objetivos centrais da ecologia aquática. No entanto, a maioria dos estudos tem analisado essas comunidades apenas em um nível biológico, sem considerar conjuntamente os efeitos sobre a composição taxonômica, funcional e molecular. Com o advento das análises de *DNA metabarcoding*, um grande volume de dados tem sido revelado, evidenciando um enorme potencial para o monitoramento de ambientes aquáticos. Diante disso, esta apresentação abordará o potencial do uso do *DNA metabarcoding* e da taxonomia clássica para o biomonitoramento de ambientes aquáticos tropicais. Serão apresentados resultados que demonstram como as comunidades de microeucariotos, acessadas por *DNA metabarcoding* e pela taxonomia clássica, respondem a gradientes ambientais e ao uso do solo na bacia do rio Araguaia, situado no Brasil central. Além disso, serão apresentados resultados de investigações sobre como essas comunidades respondem a impactos ambientais, como aquecimento e eutrofização, em um ambiente de mesocosmos. Também serão discutidos os principais tópicos registrados na literatura científica, bem como as direções para futuras pesquisas. Portanto, espera-se que esta palestra demonstre o potencial da abordagem conjunta de *DNA metabarcoding* e taxonomia clássica para o biomonitoramento da biodiversidade aquática.

Financiamiento: FAPEG, CNPq, TWRAU

## ESTUDIANDO LA DIVERSIFICACIÓN DE LOS PECES DEL PACÍFICO ORIENTAL TROPICAL; 12 AÑOS DE COLABORACIÓN LATINO-AMERICANA

Domínguez Domínguez O.<sup>1</sup>, R. Robertson<sup>2</sup>, J. Valdiviezo-Rivera<sup>3</sup>, A. Angulo<sup>4</sup>, E. Espinoza<sup>5</sup>, E. Barraza<sup>6</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Biología, Biología Acuática, Universidad Michoacana de San Nicolás de Hidalgo, México; <sup>2</sup>Smithsonian Tropical Research Institute, Panamá; <sup>3</sup>Instituto Nacional de Biodiversidad, Ecuador; <sup>4</sup>Universidad de Costa Rica, Costa Rica; <sup>5</sup>Parque Nacional Galápagos, Ecuador; <sup>6</sup>Dirección de Ecosistemas y Biodiversidad, Ministerio de Medio Ambiente y Recursos Naturales, El Salvador. omar.dominguez@umich.mx

El Pacífico Oriental Tropical (POT) está conformado por una costa rocosa que va desde la península de Baja California hasta el Norte de Perú. Presenta dos brechas de fondos arenosos, la brecha de Sinaloa y la brecha Centroamericana. Además, presenta las brechas oceánicas que separan las Islas Oceánicas (e.g. Archipiélago de las Galápagos, Revillagigedo) del continente. Se hipotetizaba que la historia evolutiva de los peces del POT estuviera estrechamente influenciada por las características geológicas, oceanográficas y biológicas de las especies. En el 2012 se inició un proyecto de colaboración latinoamericano, con investigadores de Perú, Ecuador, Colombia, Panamá, Costa Rica, El Salvador, México y Estados Unidos, cuyo objetivo, de forma general, ha sido estudiar la evolución en especies de peces distribuidos en el POT, con estrategias e historias de vida contrastantes (tipo de reproducción, cuidado parental, duración de la larva pelágica, tamaño, tipo de hábitat, territorialidad, tipo de desove), y con ello entender su historia evolutiva e indagar en los procesos que pudieron haber influido en la conformación de su variabilidad genética. En mi presentación resumiré el trabajo que se ha realizado con las 25 especies estudiadas usando secuenciación Sanger y de nueva generación, cuyos resultados han sido contrastantes. Algunas especies siguen patrones predecibles en su estructuración genética, siendo las brechas oceánicas y arenosas, así como las condiciones oceanográficas del POT, las responsables del patrón observado. Otras especies no presentan estructuración genética a lo largo del POT, o se ven fuertemente influenciadas por el ambiente, generando variación mediada por selección.

Financiamiento: CONACYT, CIC-UMSNH, Parque Nacional Galápagos, Smithsonian Tropical Research Institute, Universidad de Costa Rica

## PANORAMA ACTUAL DE ICTIOFAUNA COLOMBIANA

Carrillo Avila M.!. <sup>1</sup>Laboratorio de Biodiversidad Molecular y Citogenética, Universidad Surcolombiana, Colombia. mauricar69@usco.edu.co

Colombia cuenta con una extensión de 2.070.408 km<sup>2</sup> y se encuentra dentro de los países con la mayor biodiversidad del mundo. Parte de su biodiversidad se concentra en aguas continentales, principalmente en la cuenca Magdalena-Cauca, que alberga un total de 233 especies de peces, representando un 14,5% de la diversidad del país. Sin embargo, la construcción de embalses para retención de agua y producción de energía hidroeléctrica ha generado barreras a las rutas de dispersión natural de los peces migratorios, aislando poblaciones y eliminado oportunidades para el flujo de genes. La interrupción de flujo puede ocasionar pérdidas de diversidad genética. Esta pérdida puede aumentar la endogamia, la cual promueve cambios en las frecuencias genotípicas, aumentando la homocigosidad, favoreciendo la expresión de alelos deletéreos, conllevando a una diferenciación genética de las poblaciones. Para minimizar tales impactos, las autoridades implementan medidas como tallas mínimas de captura, especificaciones de los aparejos de pesca, periodos de veda y principalmente repoblamientos con alevinos de cultivo, que están dirigidas a la regulación en la explotación de cada especie. A menudo, estos repoblamientos se realizan sin criterios genéticos, lo cual puede llegar a producir una depresión endogámica, además de promover mayor sensibilidad a las variaciones ambientales y eventualmente riesgos de extinción de una especie. Así, el monitoreo de la diversidad genética y de los niveles de endogamia de las poblaciones naturales y de los lotes de peces usados para el repoblamiento son medidas de fundamental importancia para la conservación de la capacidad de adaptación de las especies.

## GENÉTICA EN RED, DESCIFRANDO LA SALUD HUMANA Y LA DIVERSIDAD DE POBLACIONES

Larrandaburu M.<sup>1</sup> <sup>1</sup>Programa de Enfermedades Raras y Anomalías Congénitas, Ministerio de Salud Pública, Universidad Católica del Uruguay, Uruguay. marielalarrandaburu1.0@gmail.com

La Red Latinoamericana de Genética Humana (RELGH) apunta a unir a grupos e individuos dedicados al estudio de la genética humana. En ese sentido puede actuar como Red de Redes. Con esta visión, el presente simposio ofrece una inmersión profunda en cómo la colaboración está dando forma al panorama de la salud humana en Latinoamérica. Tres destacados expertos en campos complementarios mostrarán su experiencia: Luis Quiñones presentará su visión sobre el impacto de la genética de poblaciones en la farmacogenética, centrándose en la perspectiva pionera de la Red Latinoamericana de Implementación y Validación de Guías Clínicas Farmacogenómicas; Ignacio Zarante ofrecerá una mirada poblacional a través de la Red Latinoamericana de Malformaciones Congénitas, mostrando cómo los datos genéticos pueden enriquecer la comprensión de las malformaciones congénitas y su impacto en la salud de la población; finalmente, Iscia Lopes-Cendes explorará la importancia del intercambio de información genómica en América Latina, resaltando la experiencia de Latin-Gen, y cómo esta colaboración amplia enriquece la comprensión genética de las poblaciones y su salud. Pretendemos entrelazar diferentes enfoques, donde los expertos conectan los puntos entre la genética de poblaciones, la salud humana y la diversidad en nuestra región. Consideramos que esta visión multidisciplinaria, integrada e inclusiva, tiene el potencial de transformar significativamente los campos sanitario y educativo en esta área del conocimiento. Esta propuesta está en consonancia con las recientes iniciativas de la Organización Mundial de la Salud para integrar la genómica en la salud global, subrayando la importancia de un enfoque colaborativo.

## EL IMPACTO EN LA GENÉTICA DE POBLACIONES APLICADO A LA FARMACOGENÉTICA: FARMACOGENÉTICA POBLACIONAL

Quiñones Sepúlveda L.A.<sup>1,2,3</sup> <sup>1</sup>Oncología Básico-Clinica, Medicina, Universidad de Chile, Chile; <sup>2</sup>Departamento de Ciencias y Tecnología Farmacéutica, Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas, Universidad de Chile, Chile; <sup>3</sup>Red Latinoamericana de Implementación y Validación de Guías Clínicas Farmacogenómicas (RELIVAF). lquinone@uchile.cl

La genética de poblaciones y la farmacogenética son campos interrelacionados que han transformado la medicina personalizada. La primera estudia los genes y variaciones genéticas dentro y entre poblaciones humanas, mientras que la segunda se enfoca en cómo estas variaciones afectan la respuesta individual a medicamentos. El conocimiento de la genética de poblaciones ha permitido identificar marcadores genéticos que influyen en la eficacia y seguridad de los tratamientos en diferentes etnias, creando así la farmacogenómica poblacional que describe la variación farmacogenética en grupos que comparten características como raza, etnia o ascendencia. En este trabajo, se abordará cómo la investigación en farmacogenómica poblacional es crucial para promover la equidad en salud mediante tratamientos que consideren la variación genética de grupos racial y étnicamente desfavorecidos. La genética de poblaciones ha identificado variantes genéticas que afectan la metabolización de fármacos, como el gen *CYP2D6*, que influye en la capacidad de metabolizar antidepresivos y opioides, y el gen *HLA-B*, asociado con reacciones adversas graves a la carbamazepina en función de la etnia. Conocer estas variantes en diferentes poblaciones permite prever quiénes necesitan ajustes de dosis o alternativas terapéuticas, ayudando a los médicos a tomar decisiones informadas sobre la prescripción. En definitiva, los estudios farmacogenómicos han demostrado que variantes genéticas comunes en una población pueden ser raras en otra, subrayando la importancia de considerar la diversidad genética. Esto es crucial para desarrollar guías de dosificación precisas y reducir disparidades en la atención médica, abordando la variabilidad en la respuesta a los medicamentos entre diferentes grupos étnicos.

## RED LATINOAMERICANA DE VIGILANCIA DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS (RELAMC)

Zarante I.<sup>1</sup> <sup>1</sup>Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. izarante@javeriana.edu.co

La Red Latinoamericana de Vigilancia de Malformaciones Congénitas (ReLAMC) se estableció en 2016 en respuesta a la epidemia del virus Zika, con el objetivo de fortalecer la vigilancia de anomalías congénitas en América Latina. Este estudio describe la creación, estrategias y resultados preliminares de ReLAMC. La red integra 12 registros nacionales y regionales, cubriendo más de nueve millones de nacimientos entre 2017-2019. Los datos compartidos incluyen información sobre 97 tipos de anomalías congénitas codificadas según la CIE-10. Los resultados muestran una tasa general de mortinatos de 9,87 por 1.000 nacimientos y una prevalencia de anomalías congénitas de 1,11%. La proporción de mortinatos con anomalías congénitas fue de 7,61%. Se analizaron las tasas de prevalencia de nueve anomalías seleccionadas, observándose heterogeneidad entre los registros. Por ejemplo, la microcefalia varió de 1,56 a 22,77 por 10.000 nacimientos. ReLAMC enfrenta desafíos como diferencias operativas entre registros y la necesidad de estandarización. Los próximos pasos incluyen implementar indicadores de calidad de datos y hacer la información públicamente accesible. A pesar de las limitaciones, ReLAMC representa un avance significativo en la vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en América Latina, proporcionando datos valiosos para la detección temprana de epidemias y la formulación de políticas de salud pública.

## GENOMIC DATA SHARING IN LATIN AMERICA: THE BRAZILIAN INITIATIVE ON PRECISION MEDICINE AND THE LATIN-AMERICAN DATABASES OF GENETIC VARIATION

Lopes-Cendes I.<sup>1,2</sup> <sup>1</sup>Department of Translational Medicine, School of Medical Sciences, University of Campinas (UNICAMP), Brazil; <sup>2</sup>The Brazilian Institute of Neuroscience and Neurotechnology (BRAINN), Campinas, Brazil. lopescendes@gmail.com

It is widely acknowledged that launching national initiatives aimed at implementing genomic medicine (GM) necessitates a prior understanding of the population's genetic makeup. However, large genomic studies and reference databases often overlook admixed Latin American populations. Consequently, Latin America lacks the knowledge required for GM implementation, potentially exacerbating healthcare disparities in the region. To address this gap, a coalition of five Research, Dissemination, and Innovation Centers (RDICs), with support from the São Paulo Research Foundation, established the Brazilian Initiative on Precision Medicine (BIPMed; <http://www.bipmed.org>). Through this network, Brazilian clinicians access improved information for risk assessment, prevention, and optimized treatment delivery. Beyond its local significance for GM implementation in Brazil, BIPMed is envisioned as a pioneering effort with the potential to inspire similar initiatives across the Americas and globally. Established in 2015, BIPMed is the first platform to share genomic and health-related data from admixed populations in Latin America. In the past two years, significant enhancements have been made to the BIPMed genomic platform to serve the global medical and research communities better. Presently, the platform hosts seven databases, encompassing genomic and genetic data from approximately 900 individuals. Among these databases, two represent the 'reference' Brazilian population, while the remaining five focus on specific diseases, spanning from cancer to neurological disorders. In collaboration with the Latin American Network of Human Genetics (RELGH), a web portal named Latin American Databases of Genetic Variation (LatinGen; <http://www.latingen.org>) was launched in 2017. This portal compiles genomic projects and databases from various Latin American countries.

Funding: Fundação de Amparo a Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP), Brazil and Conselho Nacional de Pesquisa (CNPq), Brazil