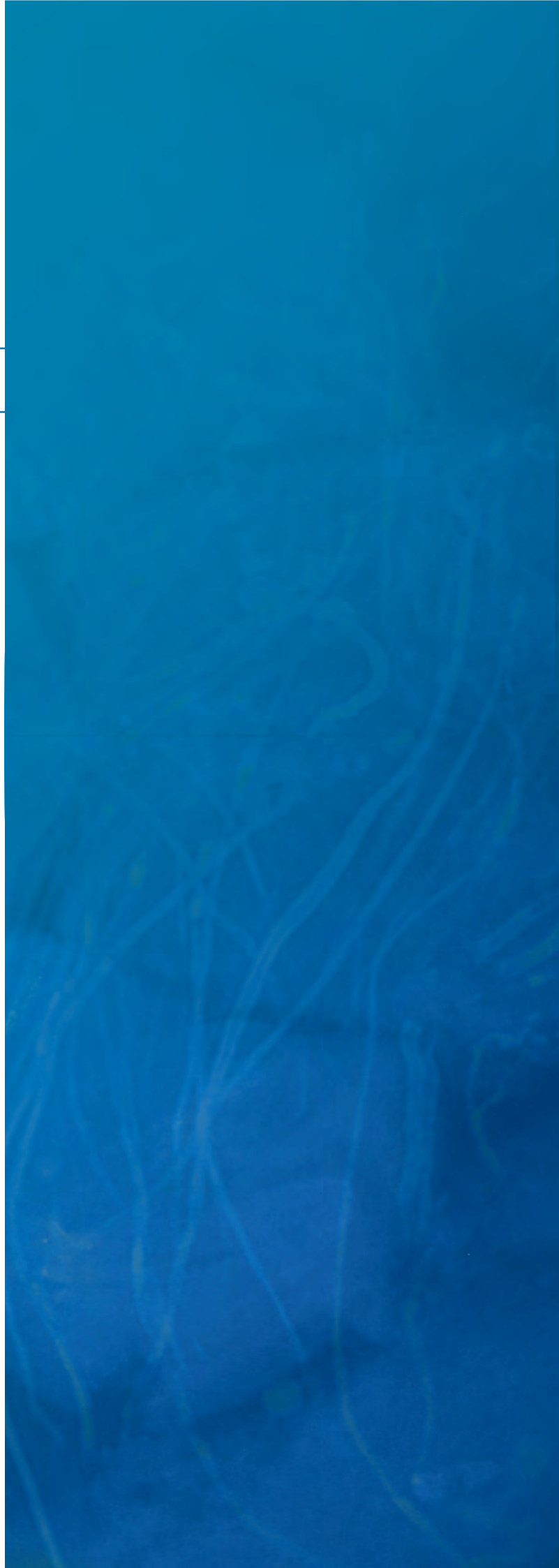




BAG
Journal of
Basic & Applied Genetics

TALLERES



ENSEÑANZA DE LA GENÉTICA HUMANA EN LA REGIÓN: UN PANORAMA HETEROGÉNEO

Coordinadoras:

Pastori MC1, SA Ávila2, MI Echeverría3.

1Departamento de Genética. Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales. Universidad Nacional de Misiones. 2Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional del Comahue. Servicio de Genética, Hospital Provincial Neuquén. 3Instituto de Genética. Facultad de Ciencias Médicas. Universidad Nacional de Cuyo. Argentina.

e-mail: pastoricristina@gmail.com; silvia347@gmail.com; miecheve@fcm.uncu.edu.ar

Por ser la Genética uno de los ámbitos más complejos de la Biología, su enseñanza se plantea como didácticamente compleja. Si a esto se suma que los diseños curriculares de la mayoría de las Universidades de la región no han sido renovados en las últimas décadas, se agrega complejidad a lo anterior. Una revisión general sobre la inclusión de contenidos de Genética en los espacios curriculares de las carreras relacionadas con la salud permite observar un panorama muy variado. Por ejemplo, en Argentina, hay desde unidades académicas en las que la Genética constituye una materia o curso en diferentes ciclos de la carrera hasta aquellas donde es una parte no desarrollada de un programa del ciclo básico. Atendiendo a la heterogeneidad planteada, la relevancia que la Genética ha adquirido en todos los ámbitos de las Ciencias Médicas y las exigencias que las reglamentaciones para acreditación se imponen en distintos países, se propone el estudio del proceso de enseñanza-aprendizaje de contenidos de Genética en las carreras de grado relacionadas con Ciencias de la Salud. Se plantea como objetivos del taller: definir las competencias en Genética que deberían incluirse en distintos proyectos curriculares de carreras vinculadas con Ciencias de la Salud en la región, analizar los contenidos y la ubicación curricular de Genética Humana incluidos en los programas de las carreras de Medicina, Biología, Bioquímica, Farmacia y Licenciaturas en Obstetricia, en Genética y en Biotecnología y organizar una red latinoamericana de docentes de Genética en el área de Ciencias de la Salud.

LA ENSEÑANZA DE LA GENÉTICA EN LAS CARRERAS DE MEDICINA: UN PROBLEMA DE RESOLUCIÓN PENDIENTE

Ávila SA. Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional del Comahue. Servicio de Genética, Hospital Provincial

Neuquén. Argentina.

e-mail: Silvia347@gmail.com

La Genética experimentó un desarrollo vertiginoso en los últimos años. En salud, el trabajo es interdisciplinario tanto en la atención de los pacientes y estudios diagnósticos como en el desarrollo de líneas de investigación. Sin embargo, los programas de grado se desarrollan de modo independiente. En las Carreras de Medicina, casi todos los currículos restringen la enseñanza de la Genética al ciclo Básico aunque el ejercicio profesional requiere de la adquisición de competencias fundamentalmente en Genética Clínica. Pocas veces se ofrece como actividad optativa en servicio clínico o trabajar en actividades de contacto con estudiantes de carreras que trabajan sobre los contenidos de Genética en salud. Debido a ello nuestros graduados desconocen los fundamentos genéticos de las patologías así como los criterios de derivación de los pacientes o las posibilidades de desarrollar actividades de prevención para cambiar el concepto de fatalidad por el de prevención en el campo de los desórdenes genéticos. Este diagnóstico es compartido por otros países en los cuales comienzan a formularse propuestas curriculares que desarrollen en el ciclo básico cursos generales referidos a los contenidos básicos y durante el ciclo clínico, de modo progresivo, incorporan actividades de integración clínica desde las distintas especialidades médicas y de los Laboratorios de Genética en sus diferentes subdisciplinas. La Sociedad de Genética, ejemplo de integración de diferentes especialistas que trabajan en la Genética es un marco privilegiado para presentar una propuesta de cambio.

“LA ENSEÑANZA DE LA GENÉTICA HUMANA EN LA REGIÓN: UN PANORAMA HETEROGÉNEO”. VISIÓN DE LAS INSTITUCIONES ACREDITADORAS

García Turiella RJ. Instituto Universitario Italiano de Rosario. Argentina.

e-mail: medinau@gmail.com

En la acreditación de las Carreras de Medicina, en la Argentina, hay que determinar el grado de cumplimiento de la Resolución Ministerial 1314/07 del Ministerio de Educación, que enuncia los Contenidos Curriculares Mínimos para la Carrera de Medicina. Las preguntas que hay que hacerse para revisar los estándares en las carreras de grado,

de los contenidos, habilidades y competencias a adquirir en genética en medicina, son: 1) ¿Cuáles son los contenidos, habilidades y competencias y cómo evaluar su adquisición? 2) ¿Éstos se deben integrar con otras asignaturas de medicina u otras carreras? 3) ¿Estos estándares, están de acuerdo a las necesidades nacionales, regionales o internacionales? 4) ¿Es útil establecer un sistema de créditos con otras carreras o universidades? 5) ¿Cuáles son las Competencias de los Docentes en Genética? En caso de fijar estándares para la Carrera de Postgrado en Genética hay que debatir: 1) La necesidad de formación previa en Clínica Médica o afin. 2) Determinar los contenidos, habilidades y competencias de la Carrera de Postgrado y la forma de evaluación de su adquisición. Con referencia al rol de las Universidades para lograr la Integración Regional y promover la Calidad de la Educación Superior, es necesario: 1) Realizar procesos de evaluación interna o auto evaluación para alcanzar la “*calidad académica*” de las carreras de grado, para cumplir los criterios previamente aprobados a “nivel regional para cada titulación”. 2) Realizar los procesos de evaluación externa de acreditación para la autorización y reconocimiento institucional de las carreras de grado y postgrado dado por los estándares de las Agencias de Acreditación Regional y los Ministerios de Educación de sus respectivos países. 3) Realizar los procesos de Acreditación ARCUSUR para lograr la Integración Regional, para concretar los programas de movilidad de estudiantes, pasantes, docentes, investigadores, gestores, directivos y profesionales.

la presentación señala que no es posible evitar estas tensiones sino que se requiere una apropiada negociación de sentido para instalar un equilibrio precario e inestable en la enseñanza universitaria.

LA DOCENCIA UNIVERSITARIA EN UN MARCO DE TENSIONES

Hawes Barrios G. Departamento de Educación en Ciencias de la Salud. Facultad de Medicina, Universidad de Chile. Chile.
e-mail: gustavohawes@med.uchile.cl

La presentación enfrenta el mundo de la enseñanza universitaria como un campo tensional y tensionado. Se focalizan algunas de las tensiones más relevantes como entre teoría y práctica, heteronomía y autonomía, investigación y enseñanza, control y libertad, lo cognitivo-conceptual frente a lo valórico-actitudinal, formación general y formación específica, formación básica y formación profesional (o especializada), tiempo del docente y tiempo del estudiante, saber sabio y saber enseñado. En casa caso se plantean las oposiciones. El eje de



III TALLER SOBRE AVANCES EN LA CARACTERIZACIÓN GENÉTICA Y MOLECULAR DE LA APOMIXIS

Coordinadores:

Pessino SC, Ortiz JPA. Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Zavalla, Provincia de Santa Fe, Argentina.
e-mail: pessino@arnet.com.ar; jortiz@unr.edu.ar

La apomixis es un modo de reproducción presente naturalmente en numerosas especies de angiospermas. Es definida como “clonación a través de semillas” y considerada una desviación de la vía de reproducción sexual, causada por una falla en los mecanismos genéticos y/o epigenéticos que la regulan. Frecuentemente está asociada con la poliploidía. La introducción de este carácter en los cultivos mayores como el maíz o el arroz representaría un avance considerable para la agricultura, ya que facilitaría el mejoramiento, permitiendo la fijación permanente de la heterosis y simplificando la obtención de nuevos híbridos. En los últimos años, un gran esfuerzo cooperativo internacional ha producido un aumento considerable de la información disponible sobre el origen y la fisiología del desarrollo apomictico, así como también sobre su relación con la reproducción sexual y la poliploidía. Este taller tiene como objetivo la presentación y discusión de los avances recientes en el área, realizados por varios grupos de investigadores que trabajan en diferentes países en estrecha colaboración. Los temas a abordar serán: la caracterización de la región genómica que controla la apomixis en gramíneas, la identidad de los genes que gobiernan el carácter, los mecanismos epigenéticos que lo regulan, los patrones de expresión génica observados, su asociación con la poliploidía y la hibridación, su influencia en la conformación de la estructura genética y citogenética de las poblaciones naturales y en la evolución de dichas poblaciones y la posibilidad de transferirlo a los cultivos mayores.

THE GENETIC SYSTEM OF THE GRASS GENUS *PASPALUM*.

Quarin CL. Instituto de Botánica del Nordeste (Conicet-UNNE), Facultad de Ciencias Agrarias (UNNE), CC 209, 3400 Corrientes, Argentina.
e-mail: quarin@agr.unne.edu.ar

Flowering plants consist of approximately 400000 species pertaining to 450 families. Apomixis occurs in 400 species comprising 40 families. The

grass genus *Paspalum* contains 350-400 species, according different taxonomists. The genetic system (chromosome number, meiotic chromosome behavior, and reproductive system) is well known only for about 70 species, from which, 45 are apomictic or have some apomictic biotype. This means that 10% of the apomictic angiosperms belong to the genus *Paspalum*. Regarding the ploidy level, most species (80%) are polyploid. Most *Paspalum* polyploids are autopolyploid in origin, and usually multiploid. Either sexual or apomictic allopolyploids are less frequent among polyploid species. A typical multiploid species contains a sexual diploid cytotype together with apomictic polyploid (usually 4x, but also 3x, 5x, 6x, 7x) counterparts assembled in agamic complexes. In these complexes, diploids are sexual outbreeders though they may have genetic capacity for apomictic reproduction, but its expression seems to be strongly repressed. Despite rare exceptions, apomixis in *Paspalum* is related to autopolyploidy rather than to interspecific hybridization (allopolyploidy). Allogamous diploid cytotypes constitute a major reservoir of genetic variability. Gene flow from diploids toward higher ploidy levels is accomplished by recurrent autopolyploidization. In addition, residual sexuality in polyploid cytotypes could create new apomictic polyploid genotypes. Apospory is the common type of apomixis in *Paspalum* and may coexist with sexuality, even in a single ovule.

COMPARATIVE GENOMIC ANALYSIS OF THE APOMIXIS LOCUS IN *PASPALUM* SPP.

Calderini O¹, E Martinez², D Hojsgaard², C Quarin², F Paolucci¹, ME Caceres¹, I Donnison³, H Baumlein⁴, F Pupilli¹

¹Institute of Plant Genetics-CNR, Research Division Perugia-Italy. ²IBONE, Corrientes Argentina. ³IBERS, Aberystwyth University, Aberystwyth, United Kingdom. ⁴IPK, Gatersleben, Germany.

e-mail: fulvio.pupilli@igv.cnr.it

The opportunity to obtain seeds genetically identical to the mother plant makes apomixis a valuable agronomic trait to be introduced into those crops for which the production of hybrid seed is important. As no genuine apomictic phenotypes has been obtained yet in sexual model species, the natural apomictic species of the genus *Paspalum*, such as *P. simplex*, are still interesting models for understanding the genetic control of apomixis in the perspective to introduce it in crop species. The Apomixis Controlling Region (ACR) in *P. simplex* is partially hemizygous, lacks



recombination and, on the basis of its syntenic relationship with a region of the chromosome 12 of rice, spans around 15 cM. A multi-sided strategy is pursued to enable gene discovery at the ACR based on: i) comparative mapping of the ACR in several *Paspalum* spp. ii) physical dissection of the ACR, iii) differential transcriptomic analysis between apomictic and sexual flowers and iv) functional analysis of candidate genes. These researches have revealed that the ACR is formed by a “sea” of repetitive/transposable elements in which rare genes are embedded. Most of the genes sequenced so far reveal nonsense and frameshift mutations that turned them into pseudogenes. Although expression of sex-related alleles is subjected to a strict time-related regulation, that of their apomixis-linked counterparts appears to be constitutive. Functional analysis of one of the pseudogenes taken as a case study suggests a possible role in apomictic development in *P. simplex* through silencing of its sexual functional allele.

CHARACTERIZATION OF THE MOLECULAR BASIS OF APOSPOROUS APOMIXIS IN *PASPALUM NOTATUM*

Pessino S. Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Zavalla, Provincia de Santa Fe, Argentina.
e-mail: pessino@arnet.com.ar

Paspalum notatum is a subtropical grass including diploid sexual and tetraploid aposporous apomictic races. Several fully sexual tetraploids were artificially created. A pseudo-testcross population was used to produce a genetic map at the tetraploid level. The apospory-controlling region (ACR) consisted of a single non-recombinant block of about 36 Mbp mapping onto linkage group P17a, which displayed macrosynteny to rice chromosomes 2 and 12. Pollen viability and male meiosis analysis indicated that apomixis could be associated with large genome rearrangements. A list of 65 candidates differentially expressed in reproductive tissues of apomictic and sexual plants was produced. Main pathways affected were signal transduction, DNA, RNA and protein metabolism, cell cycle, transcription regulation and transport. Several *gypsy* retrotransposons, some of them carrying transduplicated segments of genes previously associated with apomixis (*serk*, *cytP450*) were included among the differentially expressed transcripts. Besides, molecular analyses showed

that immediately after autopolyploidization, the *Paspalum* genome suffers genetic, epigenetic and transcriptional modifications. No evidence was found that the DNA repair system was involved in the genetic changes. Instead, they could have originated from insertion of retrotransposons into pseudogenes. A biolistic plant transformation protocol is currently being used to produce transformants with a modified expression of the candidates positionally and/or transcriptionally associated with apomixis.

MOLECULAR ANALYSES OF EMBRYO SAC DEVELOPMENT IN SEXUAL AND APOMICTIC PLANTS OF *BRACHIARIA*

Carneiro VTC¹, OB Silva-Junior¹, ED Silveira^{1,3}, LA Guimarães^{1,2}, MMC Costa¹, R Togawa¹, JCM Rodrigues¹, ALM Lacerda^{1,2}, DMA Dusi¹, M Alves-Ferreira³, ME Ferreira¹, G Pappas¹. ¹Embrapa Genetic Resources and Biotechnology, Brasília, DF - Brazil. ²University of Brasília-UnB, Brasília, DF-Brazil. ³Department of Genetics, Federal University of Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, RJ - Brazil.
e-mail: vera.carneiro@embrapa.br

In Brazil there is a concern on the low genetic variability of the cultivated *Brachiaria* forage grasses, which support a cattle herd of around 200 million animals. The genetic basis of these grasses is narrow mainly due to apomixis, an asexual mode of plant reproduction through seeds. The apomictic *Brachiaria brizantha* cv. Marandu is one of the most important forage resources, covering an estimated area of 70 million hectares. We study apomixis in the genus *Brachiaria* with the aim of understanding the molecular biology of this mode of reproduction. Knowing the genes involved in apomixis will open the possibility of controlling their expression. Sexual and apomictic *B. brizantha* plants differ in the megagametophyte structure. Apomicts have 98% of embryo sacs of the Panicum-type, while in sexuals all the embryo sacs are of the Polygonum-type. An RNAseq transcriptome analysis was performed in ovaries from sexual and apomictic plants at megasporogenesis and megagametogenesis. Sequencing using Illumina technology produced over 49 million reads and the transcriptome assembly resulted in 32,220 contigs. We found 1,033 contigs showing differential expression ($q \leq 0.01$) between both modes of reproduction. The putative role of these sequences in the development of embryo sacs of apomictic plants will be discussed.

Financial Support: Embrapa - Brazilian Agricultural Research Corporation ; CNPq - National Counsel of Technological and



Scientific Development”

APOMIXIS IN *Eragrostis curvula*

Echenique V. Departamento de Agronomía (Universidad Nacional del Sur) y CERZOS (CONICET), CCT Bahía Blanca, Camino de la Carrindanga Km 7, 8000 Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina.
e-mail: echeniq@criba.edu.ar

Over the past few years our research group has analyzed the molecular mechanisms involved in the reproductive control of weeping lovegrass (*Eragrostis curvula* [Schrad.] Nees), an apomictic perennial grass. The *E. curvula* complex includes cytotypes with different ploidy levels (from 2x to 8x) that may undergo sexual reproduction, facultative apomixis or obligate apomixis. Diploid ($2n = 2x = 20$) plants are sexual and polyploids reproduce mainly by obligate apomixis. The type of apomixis present in this grass is pseudogamous diplospory. The establishment of an euploid “back-and-forth” (4x-2x-4x) series, displaying different ploidy levels and reproductive modes but sharing a common genetic background was useful to study the reproductive mode of this grass. We analyzed the genome structure, the methylation level and the transcriptome profiles of these plants. Differentially expressed genes were mapped *in silico* onto maize chromosomes, with detailed focus on the linkage group syntenic to the reported *Tripsacum dactyloides* diplospory-governing region. Evidence indicates that expression of genes located around the diplospory region might be strongly influenced by ploidy and silenced in the apomictic genotype. Genes associated to stress situations and retroelements were mapped on the region. A new round of sequencing of transcriptomes from sexual and apomictic plants was performed (454 platform, Roche) in order to validate these results and to find new candidate genes. The sRNAs content of the same plants was estimated (Illumina platform) in order to establish their role in apomixis.

THE ROLE OF NUCLEIC ACID METHYLTRANSFERASES IN THE SWITCH FROM SEXUALITY TO APOMIXIS IN GRASSES

Leblanc O1, L Siena2, JP Selva3, JP Ortiz2, V Echenique3, S Pessino2. ¹ Institut de Recherche pour le Développement (IRD),

Montpellier, France. ² Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Zavalla, Provincia de Santa Fe, Argentina. ³ Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Centro de Recursos Naturales de la Zona Semiárida (CERZOS), Bahía Blanca, Provincia de Buenos Aires, Argentina.
e-mail: olivier.leblanc@ird.fr

Apomixis in flowering plants covers a wide range of behaviors leading to the formation of maternal embryos within seeds. Our current view on apomictic development postulates that apomixis emerges from sexuality through alterations in the regulation of the developmental programs governing sexual reproduction. Although apomixis is genetically determined, the nature of the loci underlying the trait remains largely unknown. Recently, works in both sexual and apomictic species have pointed out a role for nucleic acid methyltransferases in the shift from sexuality to apomixis. First, functional analyses in maize revealed that knock outs in DNA methyltransferases *dmt102* and *dmt103* cause reproductive phenotypes reminiscent of apomixis. Interestingly, these methyltransferases are deregulated in *Tripsacum*, a wild apomictic relative of maize. Second, RNA profiling and genetic mapping in *Paspalum* showed that deregulation of loci encoding for t- and mRNA methyltransferases is associated with apospory. We are currently exploring whether deregulation of nucleic acid methylation pathways could determine the emergence of apomixis in sexual species. We will report progress towards the isolation and expression patterns of several candidate genes encoding DNA and RNA methyltransferases in three apomictic systems: *Tripsacum dactyloides*, *Paspalum notatum* and *Eragrostis curvula*. This work will further serve as a foundation for the functional characterisation of the best candidates.