

## FILOGEOGRAFÍA COMPARADA CON ÉNFASIS EN LA REGIÓN PATAGÓNICA

Coordinadora: Azpilicueta M.M. INTA- Estación Experimental Agropecuaria Bariloche, Bariloche, Río Negro. e-mail: azpilicueta.maria@inta.gob.ar

La Filogeografía es la disciplina que estudia la relación entre la distribución espacial de la diversidad de las especies, sub-especies y poblaciones y los procesos que la habrían modelado, a partir de datos genéticos y en un contexto geográfico. El término fue acuñado por Avise en el año 2000 y desde esa fecha hasta el presente estos estudios se han extendido ampliamente. En particular, la filogeografía comparada busca reconstruir los cambios evolutivos que sufrieron las distintas especies ocupando una región, sometidas a los mismos procesos modeladores. Estos estudios deben abordarse de manera inter-disciplinaria; los análisis genéticos se apoyan en conocimientos provenientes de la geología, la climatología y la paleontología –por ejemplo, a través de estudios de polen fósil en especies vegetales– entre otros. En el presente simposio se abordarán los aspectos geológicos del pasado de la Patagonia, con énfasis en los procesos glaciales que habrían tenido una marcada influencia en el patrón de diversidad genética de las especies de la región. Se presentarán también distintas hipótesis sobre localización de refugios y rutas de recolonización de las especies que conforman los bosques andino-patagónicos a partir de estudios palinológicos. Finalmente, se presentarán patrones filogeográficos de varias especies de roedores sigmodontinos, en especial *Abrothrix olivacea* y *A. hirta* –de amplia distribución geográfica en Patagonia– a partir de información generada con marcadores genéticos nucleares y mitocondriales. El conocimiento de la respuesta de las especies a eventos del pasado nos permitirá predecir como responderán los organismos a los cambios futuros.

## GLACIACIONES DE LA PATAGONIA Y TIERRA DEL FUEGO EN EL CENOZOICO TARDÍO

Rabassa J. CADIC-CONICET y Universidad Nacional de Tierra del Fuego, Ushuaia, Tierra del Fuego, Argentina.  
e-mail: jrabassa@gmail.com

Las glaciaciones patagónicas se desarrollaron desde el Mioceno tardío (ca. 6 Ma) en múltiples eventos, de variada duración e intensidad. La mayoría del paisaje glacial actual es el resultado del modelado glacial durante el Pleistoceno,

desde la Gran Glaciación Patagónica (GGP; ca. 1 Ma). Los Andes Patagónicos fueron cubiertos por un manto de hielo de montaña, en forma continua desde lat. 37° S (Paso de Pino Hachado, Neuquén) hasta el Cabo de Hornos (lat. 56° S), en por lo menos cinco glaciaciones mayores, y a lo largo de más de 15 eventos climáticos fríos que tuvieron lugar durante el último millón de años, de variada duración y extensión geográfica. Antes de la GGP, los glaciares estuvieron probablemente restringidos a casquetes glaciales aislados, ubicados en varias regiones de las cadenas montañosas andinas. Sin embargo, los glaciares del Plioceno tardío (ca. 3.0–2.5 Ma) alcanzaron posiciones latitudinales tan orientales como los glaciares de la GGP, lo cual hace que esta denominación deba ser revisada críticamente. Los grandes ríos emisarios de las sucesivas glaciaciones habrían existido desde el Mioceno tardío y sus valles habrían sido reocupados en sus cabeceras en todos los eventos glaciales. Sin embargo, la red de drenaje observable en la actualidad en las zonas montañosas se estableció definitivamente luego del Último Máximo Glacial (UMG; ca. 23–24 cal. ka A.P.), particularmente en aquellos casos en los cuales se ha producido una inversión del drenaje hacia el Océano Pacífico, cuando los glaciares comenzaron a retirarse por efecto de cambios climáticos globales. El impacto ambiental de las glaciaciones se extendió no sólo a la totalidad de la Patagonia, sino también a la Región Pampeana, con desplazamientos de “faunas patagónicas” (de clima frío) hacia el norte, durante las glaciaciones y “faunas brasílicas” (de clima cálido) hacia el sur, durante los periodos interglaciales.

## MIGRACIONES Y REFUGIOS DEL BOSQUE NATIVO DURANTE EL PERÍODO CUATERNARIO. EVIDENCIAS PALINOLÓGICAS

Bianchi M.M. Instituto Nacional de Antropología y Pensamiento Latinoamericano, CONICET.  
e-mail: mariamarthabianchi@gmail.com

Los estudios palinológicos en Patagonia Norte se iniciaron a principios de siglo y estuvieron orientados a determinar la edad de la retracción glacial en la región. Durante los años ochenta, registros polínicos datados con C<sup>14</sup> permitieron convalidar modelos paleoclimáticos globales y plantear hipótesis sobre la existencia de refugios de bosque nativo en áreas no alcanzadas por los glaciares en la Cordillera de la Costa Chilena. Desde allí, numerosas especies arbóreas, como por ejemplo el ciprés de la

cordillera (*Austrocedrus chilensis*), habrían permanecido durante el período glacial, y se habrían expandido hacia el este durante la transición Glacial-post-Glacial. Hacia finales de la década, las evidencias encontradas en el Parque Nacional Nahuel Huapi permitieron rechazar esa hipótesis para el ciprés y proponer la existencia de áreas refugio en la cordillera de los Andes. Durante las décadas siguientes, nuevos registros sustentaron un modelo paleoecológico que proponía el avance progresivo del ciprés desde el bosque en el noroeste de su distribución hacia el ecotono en el sudeste. Resultados recientes, complementados con estudios genéticos, muestran una tendencia inversa indicando la expansión del ciprés desde el sureste, en sitios de estepa.

---

#### **PHYLOGEOGRAPHY IN THE PATAGONIAN-FUEGUIAN SIGMODONTINAE RODENTS *ABROTHRIX OLIVACEA* AND *A. HIRTA* ASSOCIATED TO THE MAJOR PLEISTOCENE CLIMATIC CHANGES**

Mora M.S.<sup>1</sup>, C. Abud<sup>2</sup>, E.P. Lessa<sup>2</sup>, G. D'Elia<sup>3</sup>, U.F.J. Pardiñas<sup>4</sup>. <sup>1</sup>Depto. Biología, Instituto de Investigaciones Marinas y Costeras (IIMyC-CONICET), Universidad Nacional de Mar del Plata, Argentina.

<sup>2</sup>Depto. Ecología y Evolución, Facultad de Ciencias, Universidad de la República, Montevideo, Uruguay. <sup>3</sup>Instituto de Ciencias Ambientales y Evolutivas, Facultad de Ciencias, Universidad Austral de Chile, Valdivia, Chile. <sup>4</sup>Centro Nacional Patagónico (CENPAT-CONICET), Puerto Madryn, Argentina.

e-mail: msmora@mdp.edu.ar

Los efectos biogeográficos relacionados a perturbaciones climáticas han atraído considerablemente nuestra atención. Actualmente se cuenta con un número creciente de estudios filogeográficos en Patagonia que han servido como puntapié inicial para evaluar el impacto que las perturbaciones climáticas han tenido en relación a los cambios demográficos y/o geográficos de diferentes especies, en particular para pequeños mamíferos. Particularmente, el debate sobre la presencia de “refugios” se focaliza en la posibilidad de si la retracción de hábitats en áreas geográficas más pequeñas habría también limitado la distribución y modalidad de ocupación de muchas especies, en especial durante las glaciaciones del Cuaternario. En este trabajo se evalúan de forma comparada, y a partir de la información independiente aportada por marcadores genéticos nucleares y mitocondriales, los patrones filogeográficos de varias especies de roedores sigmodontinos, en especial *Abrothrix olivacea* y *A. hirta*, los cuales presentan una amplia distribución geográfica en

Patagonia. Se ofrece una imagen del impacto histórico de las fluctuaciones climáticas del Pleistoceno Tardío en relación a la demografía poblacional de especies con características biológicas distintivas (ej. nichos ecológicos diferenciales), interpretando el papel de los ciclos glaciales en la conformación de dicha variación genética a nivel geográfico. Así, especies asociadas mayormente al bosque andino-patagónico (ej. *A. hirta*) muestran patrones filogeográficos más fuertes en relación al impacto de los ciclos glaciares cuaternarios.

---

#### **ESTIMACIONES DE EFECTOS DE LA INTERACCIÓN GENOTIPO X AMBIENTE (IGA) EN LA EVALUACIÓN DE GENOTIPOS**

Coordinadora: Lúquez J. Unidad Integrada Balcarce, Balcarce, Argentina.

e-mail: luquez.julia@inta.gob.ar

Nuestro país cuenta con una industria semillera de gran competitividad. Las Compañías deben competir creando más y mejores genotipos para mantener su posición en el mercado. Por ello, la cantidad de experiencias implantadas para su evaluación ha aumentado mucho en los últimos años. Así se cambió la orientación de la investigación en la especialidad, antes era imperativo conseguir información sobre el comportamiento de los genotipos. Hoy, lo importante es acondicionar y transformar la información disponible en el conocimiento que permita seleccionar los genotipos adecuadamente. Es imprescindible la utilización de Bases de Datos que permitan manejar esa gran cantidad de información. La presencia de la IGA complica su interpretación, entonces hay que estimar la estabilidad y adaptabilidad de los genotipos para lograr predictibilidad de los superiores. Hay métodos de los más diversos para ello: paramétricos, no paramétricos, univariados y multivariados, cada uno con ventajas y defectos desde el punto de vista práctico y académico. La principal limitación es que son generalmente de matrices completas. En el INTA, se generó y adaptó un paquete de técnicas para el diseño, sistematización y análisis de redes de ensayos multiambientales comparativos del comportamiento de cultivares que se difundió entre técnicos del organismo y de las empresas semilleras. En este simposio se propone un abordaje a diferentes estrategias para evaluar genotipos con información y procedimientos que permitan estimar el efecto de niveles comprensibles de IGA en el mejoramiento genético.

---

## PLANIFICACIÓN Y ANÁLISIS DE ENSAYOS MULTIAMBIENTALES

Masiero B. Consultora Privada. Marcos Juárez, Córdoba, Argentina.  
e-mail: beatrizmasiero@hotmail.com

Tanto en criaderos de semillas como en instituciones oficiales se llevan a cabo redes de ensayos multiambientales a campo donde se comparan cultivares comerciales y experimentales. Son heterogéneas en sus protocolos y en la sistematización de la información derivada de la realización de los ensayos. El planteamiento de los objetivos, la planificación, el diseño experimental, las posibilidades de análisis, interpretación y aplicaciones son temas cruciales a considerar en el proceso de mejora. En la actualidad se dispone de procedimientos y *software* para el análisis de varios métodos de análisis de ensayos multiambientales que cubren distintos aspectos de la problemática, especialmente la interacción genotipo por ambiente (IGA). Así, el INTA analiza la información anual, bianual y trianual obtenida de redes de ensayos de genotipos de trigo, soja, girasol, maíz, sorgo, arroz y cereales menores, con los métodos univariado de Shukla y multivariado GGE (genotipo más genotipo por ambiente). Las estrategias que se usan y que se expondrán aquí, permiten determinar niveles comprensibles de IGA. Ellas son a) la subdivisión de áreas heterogéneas en áreas de mejoramiento más acotadas y homogéneas; b) la caracterización y selección de cultivares con alta estabilidad y adaptabilidad en un amplio rango de condiciones ambientales y el conocimiento de la relación entre el comportamiento de diferentes cultivares mediante el uso de estadísticos paramétricos, no paramétricos, univariados y multivariados; y c) una comprensión de los ambientes que incluya el concepto de mega-ambiente (ME).

---

## MANEJO DE INFORMACIÓN PARA LA EVALUACIÓN DE GENOTIPOS

Suárez J.C. Consultor privado. Pergamino, Buenos Aires, Argentina.  
e-mail: jcsuarez05@gmail.com

Nuestro país cuenta con una industria semillera de gran competitividad. Las empresas deben crear más y mejores genotipos para mantener su posición en el mercado. Por ello, la cantidad de experiencias implantadas para la evaluación de genotipos ha aumentado exponencialmente en los últimos años. Así, se cambió la orientación de la investigación en la especialidad: antes era fundamental

conseguir información sobre el comportamiento de los genotipos, y hoy hay tanta información disponible que importa acondicionarla y transformarla en conocimiento que nos permita seleccionar los genotipos adecuadamente. Es imprescindible para ello la utilización de Bases de Datos. La Interacción Genotipo-Ambiente complica la interpretación de la información y hace necesario estimar la Estabilidad y Adaptabilidad de los genotipos para evaluarlos fehacientemente. Para ello, se han creado métodos diversos, paramétricos, no paramétricos, univariados y multivariados. Cada uno presenta ventajas y defectos, desde los puntos de vista práctico y académico. Las limitaciones desde el punto de vista práctico, como comprender sus fundamentos e implementación, dificultan su difusión. Otra limitante es que son generalmente de matrices completas. Los métodos de matrices incompletas, como el de Múltiples Comparaciones con el Mejor, que estima la estabilidad en altos rendimientos y el de Rendimientos Relativos, son más sencillos de aplicar. Se presentarán ejemplos de comparaciones entre genotipos utilizando Aplicaciones de ACCESS, que es un sistema accesible de gestión de bases de datos de Microsoft.

---

## IDENTIFICACIÓN DE GENOTIPOS SUPERIORES Y ESTABLES PARA CARACTERES AGRONÓMICOS EN ENSAYOS MULTIAMBIENTALES

Lúquez J. Unidad Integrada Balcarce, Balcarce, Buenos Aires, Argentina.  
e-mail: luquez.julia@inta.gob.ar

Hoy en día, las condiciones climáticas cambiantes y la caída de las fronteras de las áreas tradicionales de los cultivos, hace que se generen grandes interacciones genotipo x ambiente (IGA) para caracteres de importancia agronómica, o dicho de otro modo, variaciones en el comportamiento relativo de los genotipos en evaluación en ambientes distintos debido a su heterogeneidad. En el mejoramiento genético, los efectos de la IGA sobre la estabilidad y la adaptabilidad son muy importantes porque cada cultivar tiene una capacidad diferente para responder a los cambios del ambiente. La superioridad para un carácter y su estabilidad no son mutuamente excluyentes. De los numerosos métodos que existen para estimar estabilidad y adaptabilidad, se utilizarán el de Shukla y el del Rendimiento Relativo para identificar genotipos estables y superiores para rendimiento de

grano en maíz, girasol, soja, colza y cebada evaluados en ensayos multiambientales, y se discutirán los resultados en función de las contribuciones que hacen los genotipos y los ambientes a la IGA, observando las coincidencias de los métodos.

---

## LOS CÓDIGOS DE BARRAS GENÉTICOS EN ARGENTINA: CONCEPTO, PRINCIPALES PROYECTOS Y APLICACIONES

Coordinadores: Márquez S.<sup>1</sup>, D. Lijtmaer<sup>2</sup>. <sup>1</sup>INBIOMA-CONICET.

<sup>2</sup>MACNBR-CONICET.

e-mail: smarquez@comahue-conicet.gob.ar

Dos cuestiones claves en Biología son la identificación de organismos y el avance en el descubrimiento de la enorme proporción de la biodiversidad que aún desconocemos. El desarrollo de los códigos de barras genéticos (*DNA barcodes*) durante la última década, es decir secuencias cortas y estandarizadas del genoma que tienen baja divergencia intraespecífica pero alta diferenciación entre especies, provee una herramienta genética que ha permitido un notorio avance en ambos aspectos. Además, la identificación rápida y eficiente de los organismos independientemente de su sexo, estado del ciclo de vida e incluso de si el ejemplar se encuentra o no completo permite una diversa gama de aplicaciones. El concepto de códigos de barras genéticos se originó a principios de la década pasada. A partir de las primeras publicaciones en el año 2003 y la creación de un consorcio para el desarrollo de esta tecnología, el proyecto fue creciendo e incluyendo numerosas instituciones. En el año 2010 se creó el *International Barcode of Life project* (iBOL), que incluye unos 30 países y tiene como objetivo generar 5 millones de códigos de barras genéticos para el año 2015. La Argentina, a través del CONICET, constituye un nodo regional del iBOL, teniendo un rol importante en el proyecto y en su desarrollo en nuestra región. En este simposio se presentará el concepto de códigos de barras genéticos, la organización del proyecto a nivel global, su rol y la organización en Argentina. Luego, se presentarán algunos de los principales proyectos a mayor escala que se están desarrollando en el país.

---

## INTRODUCCIÓN A LOS CÓDIGOS DE BARRAS GENÉTICOS Y AL PROYECTO INTERNACIONAL BARCODE OF LIFE (IBOL) EN ARGENTINA

Tubaro P.L. Museo Argentino de Ciencias Naturales "Bernardino Rivadavia" (MACN- CONICET), Buenos Aires, Argentina.  
e-mail: ptubaro@macn.gov.ar

Los códigos de barras genéticos (*DNA Barcodes*) son secuencias cortas de una porción estandarizada del genoma que sirven para identificar especies ya conocidas y ayudar al descubrimiento de otras nuevas. Si bien la idea de utilizar la secuencia de ADN con estos propósitos no es nueva, sí lo es el énfasis en la estandarización y el minimalismo, que sumado al avance tecnológico y bioinformático han permitido la escalabilidad de la técnica y sus aplicaciones forenses. Con la participación del MACN se creó hace 10 años el primer consorcio internacional (CBOL) para probar el concepto de *barcode*. Desde entonces, la Argentina ha participado activamente en la creación de las bibliotecas de *barcodes* de las aves (ABBI) y los peces (FISHBOL) del mundo. A partir de 2007 el CONICET se involucró directamente haciendo a la Argentina un Nodo Regional en el Proyecto Internacional de Códigos de Barras Genéticos (*iBOL Project*), cuyo objetivo es la obtención de 5 millones de secuencias *barcode* de las 500.000 especies de organismos de mayor importancia sanitaria, bioindicadora, de conservación, etc. Para ello el CONICET creó el Fondo iBOL Argentina que financia proyectos que preserven materiales aptos para estudios genéticos y 5 laboratorios para la extracción de ADN y amplificación de las secuencias *barcode*. Hasta el momento 106 proyectos han sido financiados por esta vía produciendo cerca de 20.000 *barcodes* en diversos *taxa*. Además, otras 25.000 secuencias de insectos han sido producidas durante 2014 en el marco del Programa Global de Trampas Malaise que forma parte de la iniciativa iBOL.

---

## EL CÓDIGO DE BARRAS DE LOS PECES DE ARGENTINA: 10 AÑOS DE INVESTIGACIÓN Y PERSPECTIVAS FUTURAS

Díaz de Astarloa J.M. Instituto de Investigaciones Marinas y Costeras (IIMyC), CONICET- UNMDP, Mar del Plata, Argentina.  
e-mail: astarloa@mdp.edu.ar

La ictiofauna argentina, incluyendo el sector antártico, comprende alrededor de 1.150 especies. A partir de 2005 comenzó la participación activa de la Argentina en la campaña *Global FISHBOL* realizándose diferentes campañas de investigación, que permitieron una importante colecta de peces en todo el Mar Argentino,

desde la costa hasta el talud continental. Se sumaron entre 2011 y 2014 campañas en la región Antártica. A partir de 2010 se comenzó con los muestreos en aguas continentales. Actualmente la colección de peces y tejidos del IIMyC cuenta con más de 4.000 especímenes y 490 especies, representando cerca del 45% de las especies registradas para los ambientes marinos, continentales y del sector antártico argentino. Las primeras secuencias *barcodes* se obtuvieron íntegramente en el *Biodiversity Institute of Ontario*, Canadá. A partir del año 2010 únicamente la secuenciación se llevó a cabo allí. Los *barcodes* producidos han servido para poblar la biblioteca de referencia BOLD y probar su utilidad para la discriminación específica de peces de Argentina. Como resultado han surgido publicaciones que incluyen descripción de especies nuevas y estudios globales de su aplicación a nivel marino y continental. Las direcciones futuras comprenden principalmente continuar con la colecta de especímenes para ampliar la biblioteca de referencia de los peces de Argentina; proseguir con estudios taxonómicos en peces óseos y cartilaginosos utilizando *DNA barcoding* como herramienta complementaria; y profundizar en estudios aplicados vinculados con la trazabilidad de productos pesqueros.

## EXPLORANDO LA DIVERSIDAD DE LOS LEPIDÓPTEROS DE ARGENTINA MEDIANTE LOS CÓDIGOS DE BARRAS GENÉTICOS

Lavinia P.D.<sup>1</sup>, E.O. Nuñez Bustos<sup>1</sup>, C. Kopuchian<sup>1,2</sup>, D.A. Lijtmaer<sup>1</sup>, N.C. García<sup>1</sup>, P.L. Tubaro<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Museo Argentino de Ciencias Naturales "Bernardino Rivadavia" (MACN-CONICET), Argentina. <sup>2</sup>Centro de Ecología Aplicada del Litoral (CECOAL-CONICET), Argentina. e-mail: pablodlo23@gmail.com

Los lepidópteros constituyen el segundo grupo de insectos más diverso y representan más del 30% de las especies con secuencias en la biblioteca de códigos de barras genéticos. Sin embargo, hasta 2010 no existían proyectos que explorasen la diversidad de este grupo en Argentina, donde existen aproximadamente 1.300 especies de mariposas y aún no se cuenta con una cifra oficial de especies de polillas, aunque se estima que existen cerca de 37.000 especies en el Neotrópico. En este contexto, hemos comenzado a finales de 2010 un proyecto, aún en marcha, para obtener los códigos de barras genéticos de los lepidópteros de Argentina. El análisis de más de 2.400 secuencias de 800 especies de polillas y 1.900 secuencias de 400 especies de mariposas ha señalado que

la divergencia interespecífica en ambos grupos es entre 10 y 18 veces más alta que la divergencia intraespecífica. Sin embargo, también hemos hallado varios casos de alta divergencia intraespecífica, algunos asociados a patrones de estructuración geográfica y de pares de especies con baja distancia interespecífica. No obstante, ninguno de estos casos impidió una correcta identificación de las especies basada en las secuencias de COI. Estos resultados muestran que los códigos de barras de genéticos son una herramienta muy eficiente para la correcta identificación de las especies de lepidópteros de Argentina. Por último, este proyecto nos ha permitido obtener nuevos registros de especies para Argentina y explorar parte de la diversidad oculta de este grupo, especialmente dentro de las polillas.

## LOS CÓDIGOS DE BARRAS GENÉTICOS Y EL ESTUDIO DE LA DIVERSIFICACIÓN DE LAS AVES DEL CONO SUR DE SUDAMÉRICA

Lijtmaer D.A.<sup>1</sup>, A.S. Barreira<sup>1</sup>, C. Kopuchian<sup>1,2</sup>, P. Benites<sup>1</sup>, K.C.R. Kerr<sup>3</sup>, K. Naok<sup>4</sup>, I. Gómez<sup>4</sup>, P.L. Tubaro<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Museo Argentino de Ciencias Naturales "Bernardino Rivadavia" (MACN-CONICET), Buenos Aires, Argentina. <sup>2</sup>Centro de Ecología Aplicada del Litoral (CECOAL-CONICET), Corrientes, Argentina. <sup>3</sup>Toronto Zoo, Toronto, Canadá. <sup>4</sup>Universidad Mayor de San Andrés, La Paz, Bolivia. e-mail: dlijtmaer@macn.gov.ar

La historia evolutiva del cono sur de Sudamérica ha sido mucho menos estudiada que la de otras regiones del Neotrópico, aún cuando es particularmente interesante por sus altas latitudes, la ocurrencia de los picos de mayor altitud de los Andes y la presencia de un variado ensamble de ambientes. La biblioteca de códigos de barras genéticos de las aves del cono sur permite utilizar a este grupo como modelo para estudiar los patrones de diversificación de la región. En este estudio se analizaron las secuencias de la citocromo c oxidasa I (COI) de 3.425 ejemplares pertenecientes a 730 especies de Argentina y Bolivia. La comparación con las aves del Neártico y de menores latitudes del Neotrópico mostró que el cono sur posee patrones intermedios entre ambas regiones, lo que estaría relacionado con la influencia de los ciclos glaciales y de factores más típicos del Neotrópico. La comparación entre diferentes áreas del cono sur mostró que las especies endémicas de la zona andino-patagónica son más jóvenes y menos variables que las más "tropicales" del extremo norte del cono sur. Este patrón es consistente con un rol más pronunciado de los ciclos glaciales en los Andes y la Patagonia, y un ambiente más estable al norte

de esta región, en donde predominarían otros factores de diversificación. Finalmente, el análisis de las especies con alta variabilidad (un 7% del total) mostró que un 80% de estos casos incluye linajes que podrían constituir especies no reconocidas cuyo estudio en mayor profundidad resultará en una mayor comprensión de la diversidad de aves en la región.

---

## SELECCIÓN GENÓMICA

Coordinador: Vilardi J.C. Laboratorio de Genética, Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, UBA. IEGEBA-CONICET, Buenos Aires, Argentina.  
e-mail: vilardi@ege.fcen.uba.ar

La información genómica creciente ofrece la oportunidad de incrementar la eficiencia de los programas de mejoramiento, especialmente en especies de prolongado intervalo generacional y/o baja tasa de reproducción. Por una parte, la saturación del mapa genético permite la identificación de marcadores asociados a rasgos de importancia productiva que pueden entonces ser seleccionados a edades tempranas. En especies donde la información genómica es aún limitada, un número relativamente bajo de marcadores hipervariables permite estimar el parentesco entre individuos coleccionados de poblaciones naturales. Esto permite predecir los valores reproductivos de los individuos muestreados mediante el método BLUP, reemplazando la matriz de coancestrías tradicionalmente basada en información genealógica por la que se obtiene a partir de la información molecular. En el presente simposio se presentan avances en la combinación de métodos de mejoramiento tradicionales con información proveniente de estudios genómicos en diferentes modelos biológicos, con distinto grado de avance en los conocimientos genómicos y con diferente historia en el proceso de domesticación. Se presentarán así los avances más recientes logrados en especies ganaderas, especies forestales establecidas en plantaciones comerciales (género *Eucalyptus*) y una especie forestal nativa (*Prosopis alba*) para la cuál está en desarrollo el establecimiento de ensayos de procedencias.

---

## SITUACIÓN ACTUAL DE LA UTILIZACIÓN DE LA INFORMACIÓN GENÓMICA EN EL SECTOR GANADERO DEL PAÍS

Poli M.A. Instituto de Genética "Ewald Favret", CICVyA-INTA, CC 25, B1712WAA-Castelar, Argentina.  
e-mail: poli.mario@inta.gob.ar

En los últimos 20 años el arsenal de herramientas genómicas maduró sustantivamente y produjo la disponibilidad de plataformas de alta producción para el genotipado y el secuenciado del ADN con tecnologías de nueva generación. La emergencia de la genómica como una nueva disciplina de principio de los 90', la cual podría allanar el camino hacia la utilización de marcadores a nivel del ADN en la cría animal, no fue lo suficientemente visualizada ni convincente para el sector ganadero hasta tanto ocurriera la aparición de los catálogos con los "toros genómicos" en bovinos para leche. La identificación animal, las pruebas de paternidad y la determinación de algunas variantes alélicas de genes involucrados en calidad de carne y defectos hereditarios en bovinos se estuvieron realizando desde hace algunos años en el país como servicio al sector ganadero. La utilización de arreglos de SNP para genotipado de bovinos comenzó en el año 2008 con un proyecto público-privado en bovinos para leche con registros de rasgos productivos y de dos enfermedades de interés. En el año 2012 una asociación de criadores de bovinos para carne protocolizó los pasos para la implementación de la estimación de las diferencias esperadas en la progenie enriquecidas con información a nivel del ADN, comenzando con el genotipado de animales. La asociación de criadores de Holando argentino formalizó un convenio con el laboratorio Zoetis para llevar a cabo el test genómico Clarifide®. En ovinos y caprinos la situación es muy incipiente limitándose a algunos proyectos de investigación en el sector público.

---

## USO CONJUNTO DE INFORMACIÓN FENOTÍPICA, DE PEDIGRÍ Y GENÓMICA EN LA EVALUACIÓN GENÉTICA FORESTAL

Cappa E.P. Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA), Instituto de Recursos Biológicos, Centro de Investigación en Recursos Naturales, Hurlingham, Buenos Aires, Argentina. CONICET.  
e-mail: cappa.eduardo@inta.gob.ar

En el mejoramiento genético forestal la selección usualmente esta representada por un gran número de progenies. En consecuencia, el costo de genotipado es un obstáculo para la implementación de la selección genómica. Un escenario más real debería incluir solo un sub-set de árboles genotipados y un menor número de marcadores genéticos por muestra. Luego, la tradicional matriz *A* de relaciones basada en el pedigrí, podría ser

reemplazada por la matriz  $H$  que combina dos tipos de información genética: 1) de pedigrí (matriz  $A$ ) para los árboles no genotipados, y 2) de relaciones genómicas (matriz  $G$ ) para los árboles genotipados. Se compararon los parámetros genéticos estimados y las exactitudes de los valores de cría (VCs) obtenidos con las matrices  $A$  y  $H$ , para diámetro a la altura del pecho (DAP) y altura total (AT) en un ensayo de progenies de *Eucalyptus grandis*. Se realizaron comparaciones para madres ( $n=164$ ), y progenies no genotipadas ( $n=1.843$ ) y genotipadas ( $n=184$ ) con 15 SSR. La matriz  $H$  mostró heredabilidades más altas que la matriz  $A$  (DAP: 0,186 vs. 0,157 y AT: 0,144 vs. 0,088), y mejores precisiones de los VCs para madres y progenies no genotipadas y genotipadas (del 11,5% al 92,6%). Los incrementos en la precisión fueron más evidentes en el carácter con menor heredabilidad (AT). La reducción del número de progenies genotipadas total y por familia, y el aumento de familias con progenies no genotipadas, disminuyó la exactitud de los VCs. La combinación de la información de pedigrí y genómica resultó ser más efectiva que la selección clásica basada sólo el pedigrí.

### ESTRATEGIAS DE SELECCIÓN GENÓMICA TEMPRANA EN POBLACIONES NATURALES DEL ALGARROBO BLANCO (*Prosopis alba*)

Vilardi J.C.<sup>1,2</sup>, C. Bessega<sup>1,2</sup>, C. Pometti<sup>1,2</sup>, M. Ewens<sup>3</sup>, B.O. Saidman<sup>1,2</sup>.

<sup>1</sup>Laboratorio de Genética, Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina. <sup>2</sup>IEGEB- Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Buenos Aires, Argentina. <sup>3</sup>Estación Experimental Fernández, Departamento de Robles, Santiago del Estero, Argentina.

e-mail: vilardi@ege.fcen.uba.ar

*Prosopis alba* provee madera de calidad y frutos para forraje y alimentación humana. En Argentina la mayoría de los bosques naturales se han fragmentado por actividades antrópicas, incluyendo la explotación extractiva de recursos naturales y la expansión de la frontera agropecuaria. El manejo forestal orientado a la protección de los bosques nativos y proveer material para propagación implica un compromiso entre el mantenimiento de diversidad y la ganancia genética del material seleccionado. En nuestro laboratorio evaluamos escenarios de selección alternativos para obtener semillas de una población natural para iniciar un ensayo experimental, considerando los valores reproductivos (VR) predichos por G-BLUP, ponderando los posibles efectos de la endogamia y los tamaños muestrales.

El control de la coancestría evaluada por marcadores moleculares permitió reducir el tamaño muestral de 20 a 10 familias por procedencia sin incremento significativo de la endogamia y manteniendo la ganancia genética. El reemplazo de 2 individuos de un grupo *élite* de 10 reduce la coancestría del grupo un 70% afectando la ganancia en sólo 7%. El resultado de la selección simultánea de 2 rasgos aplicando un índice de selección produce una ganancia de aproximadamente 6% en altura y 2% en diámetro en la etapa inicial desde el material silvestre. La estrategia de selección temprana de árboles *élites* a partir de poblaciones naturales usando marcadores moleculares para evaluar la coancestría y predecir los valores reproductivos por G-BLUP puede reducir el número de ciclos de mejora en especies forestales.

### ACTUALIZACIÓN DE LA SELECCIÓN GENÓMICA EN POBLACIONES DE MEJORAMIENTO DE *Eucalyptus* LOCALES

García M.N.<sup>1,2</sup>, L. Ornella<sup>3</sup>, E.P. Cappa<sup>2,4</sup>, P.V. Villalba<sup>1,2</sup>, C.V. Acuña<sup>1</sup>, M.C. Martínez<sup>1</sup>, J. Oberschelp<sup>5</sup>, L. Harrand<sup>5</sup>, M.R. Surenciski<sup>5</sup>, J. López<sup>6</sup>, P.S. Pathauer<sup>4</sup>, M.A. Marcó<sup>6</sup>, H.E. Hopp<sup>1</sup>, S.N. Marcucci Poltri<sup>1</sup>. INTA-Castelar, Instituto de Biotecnología. <sup>2</sup>Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET). <sup>3</sup>Nidera. <sup>4</sup>INTA-Castelar, Instituto de Recursos Biológicos. <sup>5</sup>EEA-INTA Concordia. <sup>6</sup>EEA-INTA Bella Vista.

e-mail: garcia.martin@inta.gob.ar

En especies forestales hay pocos reportes en selección genómica (SG) y en su mayoría están basados en simulaciones. Desde mediados de 2012, el INTA viene desarrollando estudios de concepto en ensayos de *Eucalyptus grandis* y *E. globulus*. Se evaluó el desempeño de seis metodologías de SG: 4 basadas en métodos de regresión (*reproducing kernel Hilbert space*; *Ridge Regression* (RR); *Bayesian LASSO* (BL) y *Random Forest Regression*) y 2 basadas en métodos de clasificación (*Random Forest Classification*; *Support Vector Classification* con kernel lineal), sobre un cruzamiento F1 de *E. grandis*, evaluados para altura (TH), diámetro (DBH) y densidad de madera (DB). En una población de *E. globulus* con ensayos instalados en Uruguay se evaluó la incidencia de las relaciones de parentesco en la precisión de la predicción de tres caracteres (DBH, DB y lignina Klason). Por otro lado, se evaluó la factibilidad de predecir DBH y DB a través de ambientes mediante modelos generados con dos poblaciones de *E. globulus* con ensayos instalados en Argentina y Uruguay. Se encontraron diferencias significativas entre las metodologías evaluadas para todos los caracteres y conjuntos de marcadores. El

mejor desempeño se obtuvo mediante BL y RR. En general, a mayor cantidad de marcadores, así como a mayor heredabilidad del carácter mayor es la precisión en la predicción. La presencia de medio hermanos entre poblaciones de entrenamiento y validación mejoró la precisión. El desempeño de los modelos desarrollados para la población de *E. globulus* de Argentina no fue extrapolable a la población de Uruguay y viceversa.

---

## GENÉTICA DEL CÁNCER

Coordinadora: Mampel A. Instituto de Genética, Facultad de Ciencias Médicas, Hospital Universitario, Universidad Nacional de Cuyo.  
e-mail: amampel@hotmail.com.ar

El cáncer es una enfermedad multifactorial que resulta del efecto combinado de factores genéticos y ambientales. Aunque la mayoría de las neoplasias son esporádicas, existen casos que pueden ser incluidos en formas familiares y/o hereditarias. Estos últimos responden a mutaciones germinales en genes que incrementan la susceptibilidad a padecer cáncer. Esta predisposición se transmite entre los miembros de la familia respondiendo a los mecanismos de herencia mendeliana. La atención de las familias con cáncer hereditario requiere un manejo interdisciplinario que permite realizar una evaluación individual del riesgo de los distintos tipos tumorales y la solicitud de estudios moleculares. Mediante el consejo genético, los pacientes reciben información sobre el diagnóstico de certeza, la probabilidad de presentar una neoplasia y el riesgo para su descendencia. La identificación de familias con posibles formas de cáncer hereditario cobra importancia ya que sus miembros pueden beneficiarse de medidas eficaces de detección precoz, prevención de los tumores y estrategias terapéuticas específicas para cada paciente.

---

## CÁNCER DE COLON POLIPÓSICO Y NO POLIPÓSICO

Mampel A. Instituto de Genética, Facultad de Ciencias Médicas, Hospital Universitario, Universidad Nacional de Cuyo.  
e-mail: amampel@hotmail.com.ar

El Cáncer Colorrectal (CCR) es uno de los tumores de mayor incidencia y mortalidad a nivel mundial ocupando el tercer lugar entre los tumores malignos y la segunda causa de muerte por cáncer en Argentina. Se observa una mayor incidencia en varones mayores de 50 años. La etiopatogenia del CCR involucra la interacción

de factores genéticos y ambientales. El 75% de los casos corresponden a formas esporádicas y 25% presenta una agregación familiar, incluyéndose entre estos últimos las formas hereditarias que conforman un 5-10%. Los equipos de evaluación clínica deben reunir especialistas en gastroenterología, oncología, cirugía y genética que permitan estudiar los casos y aplicar, según corresponda, las herramientas disponibles como la inmunohistoquímica, inestabilidad de microsatélites, detección de deleciones y secuenciación. Una adecuada integración de los recursos clínicos y estudios complementarios favorecerá la posibilidad de realizar diagnósticos de certeza e identificar síndromes genéticos específicos. Asimismo, permitirá establecer las conductas de seguimiento/tratamiento más adecuadas para cada caso y brindar asesoramiento genético al paciente y sus familias.

---

## BASES GENÉTICAS DE TUMORES CARTILAGINOSOS DEBIDOS A EXT1/EXT2-CDG

Asteggiano C.G. Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET). Centro de Estudio de las Metabopatías Congénitas (CEMECO), Universidad Nacional de Córdoba. Cátedra de Farmacología, Fac. de Medicina, Universidad Católica de Córdoba, Córdoba, Argentina.  
e-mail: asteggianocarla@hotmail.com

La Osteocondromatosis Múltiple Hereditaria (OM), es un defecto genético en la formación de O-glicoconjugados y ha sido clasificada dentro del grupo de patologías debidas a Desórdenes Congénitos de la Glicosilación (CDG), con el nombre de EXT1/EXT2-CDG. Su herencia es autosómica dominante, presentando manifestaciones clínicas restringidas a cartílago y caracterizada por la formación de tumores benignos cartilagosos (ostecondromas) localizados principalmente en los huesos largos. Los genes EXT1(8q24) y EXT2(11p11-p13) son genes supresores de tumores que codifican glicosiltransferasas involucradas en la elongación de heparán sulfato (HS). Mutaciones en estos genes alteran la síntesis de HS en la placa de crecimiento endocondral conduciendo a la formación de osteocondromas. La osteocondromatosis también puede presentarse con lesiones solitarias (OS) siendo no hereditario. La complicación más severa es la transformación maligna a condrosarcoma secundario periférico, que es un tumor maligno que constituye el 15% de los condrosarcomas y es el tercer tumor óseo maligno más frecuente en adultos, después del mieloma



de del osteosarcoma. La transformación maligna desde un osteocondroma a un condrosarcoma secundario periférico se estima que ocurre en un 1–3% de los pacientes con osteocondromatosis múltiple y en <1% de pacientes con osteocondromas solitarios.

---

## ASESORAMIENTO GENÉTICO EN CÁNCER DE MAMA

Alba L. Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Eduardo Castilla", A.N.L.I.S. "Dr. Carlos G. Malbrán", Ministerio de Salud de la Nación.  
e-mail: lilianagalba@gmail.com

El asesoramiento genético es un proceso a través del cual se informa al consultante y a su familia, la posibilidad de padecer o transmitir una patología de causa total o parcialmente genética y las posibilidades de prevenirla o de aminorar sus consecuencias. En el caso de los diagnósticos pre-sintomáticos esto se hace aún más complejo, ya que nos encontramos frente a individuos sanos, al momento de la consulta, y mucho más en el caso de cáncer que esta asociado en el colectivo a "riesgo de vida". Es fundamental por ello tener entrevistas de asesoramiento genético previo a la realización de los estudios a fin de que la familia pueda entender los alcances del mismo y los posibles beneficios que puede obtener, hacer una buena evaluación de la genealogía e identificar al individuo que pueda ser más informativo y habilite después al estudio de otros familiares en riesgo. Así como una entrevista de entrega del resultado para asesorar además de los seguimientos más adecuados.

---

## LA IMPORTANCIA DE LOS RECURSOS ZOOGENÉTICOS

Coordinadora: Melucci L.M. Unidad Integrada: EEA INTA, Balcarce, Fac. Cs. Agr., UNMdP  
e-mail: melucci.lilia@inta.gob.ar

La situación actual de la biodiversidad es el resultado de la acción del hombre durante miles de años. La FAO informa que la cantidad de Recursos Genéticos Animales (RGA) que se extinguen anualmente es grande, aproximadamente 50 razas por año. Las principales causas de pérdida de estos RGA comprenden entre otras, la introducción de material genético exótico a consecuencia de sus más altos rendimientos productivos, la falta de políticas ganaderas, los cambios en las demandas de los mercados. Ante tal situación los diferentes países han implementado diversas acciones de conservación de los RGA atendiendo

fundamentalmente a la seguridad alimentaria futura, al desarrollo social y en muchos casos respondiendo a argumentos culturales. Sin embargo, los fondos públicos no son infinitos y esto lleva a que principalmente en los países en desarrollo poco se invierta en el tema. En este sentido, una mayor cooperación internacional podría mejorar la gestión de los recursos genéticos compartidos. Se analizarán aspectos relacionados a la conservación de los RGA a través del enfoque participativo con las comunidades de los pueblos originarios, la incidencia de germoplasma foráneo sobre las estructuras de cría de los países y las acciones implementadas en algunos países.

---

## RECURSOS GENÉTICOS LOCALES: CARACTERIZACIÓN Y VALORACIÓN DE RUMIANTES MENORES EN FORMOSA

de la Rosa S. Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional del Nordeste.  
e-mail: sebastiandelarosa@yahoo.com.ar

El Centro de Validación de Tecnologías Agropecuarias y la Facultad de Veterinaria de la UNNE, llevan adelante la caracterización completa de caprinos y ovinos locales del oeste de la provincia de Formosa. En ambas especies se ha realizado la caracterización fenotípica, demográfica y de los sistemas de producción. En caprinos se ha realizado además la caracterización genética por marcadores moleculares y la productiva a través de registros del plantel *ex situ*, iniciándose a partir de este año el seguimiento en plantales *in situ*, de reciente formación. Se trabaja en un plan de mejora a partir de la propuesta de un estándar racial. En ovinos se han evaluado caracteres del vellón y se ha muestreado la población para la caracterización genética, se ha conformado un plantel *ex situ* para realizar la caracterización productiva. Como un aporte para garantizar la conservación de estos recursos genéticos, se trabaja en la valorización de los mismos a través de la difusión de sus características y el agregado de valor de sus productos. El enfoque participativo y de género es fundamental, ya que se han rescatado saberes ancestrales a partir del trabajo con las ancianas de las comunidades involucradas.

---

## LA VARIABILIDAD GENÉTICA DE LA RAZA MERINO

Vozzi A.<sup>1</sup>, Mueller J.<sup>2</sup>. <sup>1</sup>INTA-EEA Chubut. <sup>2</sup>INTA-EEA Bariloche.  
e-mail: vozzi.pedro@inta.gob.ar, mueller.joaquin@inta.gob.ar

La raza Merino constituye un recurso genético estratégico para la Patagonia Argentina. La distribución de la raza a lo largo y a lo ancho de la Patagonia determina impactos territoriales, sociales y económicos de distinta índole, donde diferentes estratos de productores la utilizan como principal herramienta de sustento y desarrollo en los sistemas ganaderos predominantes en esa región. Zootécnicamente la raza Merino se caracteriza por ser la raza lanera por excelencia y por adaptarse a diversos climas y ambientes, lo que determinó su amplia distribución mundial. Los programas de mejora genética poseen estructuras piramidales, donde las decisiones de selección se toman en los estratos superiores repercutiendo posteriormente en las majadas comerciales. Como herramientas de selección en Argentina se utiliza frecuentemente la incorporación de genética (reproductores en pie, semen y embriones) principalmente desde Australia, la selección utilizando información genética (Servicio Pro-Ovino), la selección fenotípica, o una combinación de todas las estrategias mencionadas. Se discuten aspectos relacionados a la variabilidad genética en la raza Merino detectada por métodos cuantitativos, las estrategias de selección y mantenimiento de la variabilidad genética y su posible impacto en los programas de mejora genética.

---

## ACTIVIDADES DE CONSERVACIÓN DE RECURSOS GENÉTICOS ANIMALES EN PORTUGAL

Nuno Carolino. Instituto Nacional I de Investigação Agrária e Veterinária, I.P., Vale de Santarém, Portugal. Escola Universitária Vasco da Gama, Coimbra, Portugal. CIISA-Faculdade de Medicina Veterinária, Universidade Lisboa, Lisboa, Portugal.  
e-mail: nuno.carolino@iniav.pt, carolinonuno@sapo.pt

Con no más de 92.000 km<sup>2</sup>, Portugal esta en una de las regiones denominadas “hotspots de biodiversidad” debido a su gran diversidad de recursos zoogenéticos, en parte, representada en 47 razas autóctonas reconocidas oficialmente: 15 razas bovinas, 15 ovinas, 6 de caprinos, 3 de cerdos, 3 de equinos, 4 de gallináceos y 1 de asininos. Aunque la conservación y mejora de este patrimonio genético excepcional sea una prioridad que es reconocida oficialmente desde hace varios años, tanto en las sucesivas políticas nacionales, como europeas, por diversas razones, la mayoría de las razas autóctonas portuguesas se clasifican “en riesgo de extinción”. Las estrategias de conservación *in situ* y *ex situ* de las razas autóctonas, que se inició en Portugal

en la segunda mitad del siglo XX, han sido muy variadas, sea mediante las acciones implementadas, sea en el impacto que tienen en la conservación, pudiendo destacarse, entre otras, la organización de los libros genealógicos y el establecimiento de asociaciones de ganaderos, actividades de cooperación y colaboración nacionales e internacionales, programas nacionales con medidas específicas en favor de la conservación, creación del banco portugués de germoplasma animal, formación de sociedades técnicas y científicas sobre los recursos zoogenéticos, apoyo en la IE&D, creación de métodos de calificación y registro de los productos, creación de organizaciones de productores, implementación de programas específicos de conservación *in situ* y *ex situ*, entre otras.

---

## ORIGEN DE LA GALLINA MAPUCHE, ¿QUÉ SABEMOS HASTA AHORA?

Alcalde J. Pontificia Universidad Católica de Chile.

e-mail: jalcalde@uc.cl

El primer testimonio escrito de la presencia de la Gallina Mapuche en Chile en 1880 durante la “pacificación de la Araucanía”, da cuenta de gallinas colloncas y quetros en comunidades de reconocidos caciques. Tras verlas en Chile en 1914, Salvador Castelló las dio a conocer en el Primer Congreso Mundial de Avicultura de 1921 en La Haya. Posterior difusión de la raza en *National Geographic* de 1927 despertó gran interés y en los años 30 se exportaron ejemplares a EEUU y Europa iniciándose planteles de crianza y posterior fundación de clubes de aficionados. Estudios de la herencia de anuropigidia (ausencia de cola) y de aretes, caracteres maladaptativos que definen la raza, indican que éstos debieron ser seleccionados positivamente por los Mapuche para estar presentes en ejemplares actuales. La estructura del gen del huevo azul hace pensar que la mutación es relativamente reciente, pudiendo tener entre 300 y mil años de antigüedad. Relatos Mapuche indican que esta ave ha estado asociada al Pueblo Mapuche desde tiempos remotos. En 2005 Daniel Quiroz encontró los primeros huesos precolombinos de toda América, en la costa de Arauco, Chile, posiblemente relacionados al origen de gallina Mapuche. Se debate si el haplotipo E1 de mtDNA al que pertenecen estos huesos es diferente de los del haplogrupo E de razas europeas que llegaron con los conquistadores, y si ambos provendrían por rutas opuestas de la India como centro de domesticación. El haplogrupo

D propuesto como característicamente polinesio no ha sido hallado en ejemplares de Sudamérica.

---

## EPIGENÉTICA

Coordinador: Masuelli R.W. Instituto de Biología Agrícola Mendoza (IBAM-CONICET), Cátedra de Genética (FCA-UNCuyo), INTA. Laboratorio de Biología Molecular, Instituto de Biología Agrícola Mendoza (IBAM-CONICET). e-mail: rmasuelli@gmail.com

No toda la información genética se encuentra almacenada en el ADN. Variaciones heredables en los patrones de expresión génica se pueden producir debido a mecanismos epigenéticos con total ausencia de variabilidad genética. El término epigenética se refiere a cambios heredables en el fenotipo, y por lo tanto, en la regulación génica que no son causados por alteraciones en la secuencia del ADN. Entre los mecanismos epigenéticos descritos que regulan la actividad génica en respuesta a estímulos externos e internos se puede mencionar la metilación del ADN, la modificación de histonas y la regulación por pequeños RNAs. Si bien varios de los fenómenos epigenéticos fueron primeramente descritos en plantas, estos luego se observaron, con algunas diferencias, en mamíferos. Los últimos avances de las investigaciones en epigenética demostraron la importancia que la regulación epigenética tiene en relación a la integridad del genoma, la respuesta a estreses bióticos y abióticos, el control de distintos procesos de desarrollo, la variabilidad natural, la plasticidad fenotípica y en la herencia transgeneracional de cambios inducidos por el ambiente. El objetivo del simposio es presentar resultados de investigaciones en el campo de la epigenética tanto en plantas como mamíferos.

---

### AN EPIGENETIC MEMORY EFFECT IN NORWAY SPRUCE (*Picea abies*) WITH IMPLICATIONS FOR CLIMATIC ADAPTATION

Skroppa T., I. Yakovlev, H. Kvaalen, A. Steffenrem. Norwegian Forest and Landscape Institute, PO Box 115, 1431 Ås, Norway. e-mail: tore.skroppa@skogoglandskap.no

We have in our research during the last 30 years repeatedly found that Norway spruce (*Picea abies* (L.) Karst. can rapidly adjust its adaptive performance, probably through an epigenetic mechanism. This appears to employ a kind of long-term memory of temperature sum and (probably) photoperiod from the time of its embryo development.

In our research we made identical controlled crosses and produced seed lots under controlled temperature and day-length conditions and later observed phenology, growth and hardiness traits in the progenies. It was repeatedly found that temperature conditions during seed set, in particular, influence the phenotypes of the offspring; seedlings from seeds produced under warm conditions have later terminal bud set and reduced autumn frost hardiness than those from seed produced under colder conditions, and thus perform like a more southern provenance. When embryonic clones were derived from mature zygotic embryos and were cultured at different temperatures, the plants cultured under warm *in vitro* temperature were the last to set bud and grew taller than those cultured at lower temperatures. Progenies produced in Norway by Central European mother trees had a bud set curve skewed towards that of the local Norwegian performance. A comparison of the performance of seedlings from seeds collected in the same provenance regions in 1970 and 2006 shows that the more recent seed lots consistently produce taller seedlings with a later bud set, probably due to higher temperatures during seed production in 2006. The effect of reproductive environment has been shown to persist for years. It mimics the variation between provenances from different latitudes and altitudes and may explain much of the observed variability in bud set and early height growth between natural populations of Norway spruce. The observed phenomenon suggests an epigenetic mechanism in the developing embryo, either zygotic or somatic, that senses environmental signals such as temperature and influences adaptive traits. Research is underway to understand the molecular basis of this mechanism. It shows that the epigenetic memory is associated with transcriptional changes. We have found distinct differences in transcriptomes between genetic identical embryonic tissues grown under two epitype-inducing temperatures, suggesting temperature-dependent canalization of gene expression during epitype formation. We will discuss the implications of this epigenetic phenomenon for the interpretation of provenance differences, for tree breeding and gene conservation and for its possible role in adaptation to climate change.

---

### ALTERACIONES EPIGENÉTICAS EN LA TUMORIGÉNESIS MAMARIA

Roqué M., S. Laurito, T. Branham, E. Campoy, G. Urrutia. IHEM-CCT-

CONICET Mendoza y Universidad Nacional de Cuyo.  
e-mail: mroque@fcm.uncu.edu.ar

A diferencia del genoma que es estable y conservado, el EPIGENOMA de una célula normal es dinámico y flexible. En una estrecha vinculación con el entorno, hoy se postula al EPIGENOMA como la interfase entre el ambiente y el fenotipo, en un sorprendente retorno a corrientes lamarckianas. Términos como “nutri-epigenoma”, “epigenoma del stress”, “epigenoma deportista”, sugieren el rol de factores externos en la expresión génica. Un mecanismo tan dinámico tiene como contracara un mayor riesgo a perder regulación. La alteración de este dinamismo epigenético se asocia con patologías humanas como el cáncer. Hoy no alcanza la genética clásica para explicar los procesos tumorigénicos. Durante la progresión carcinogénica se acumulan tanto alteraciones genéticas como epigenéticas que generan un transcriptoma característico de una célula tumoral. En Argentina se detectan 18.000 casos nuevos de cáncer de mama por año, siendo Mendoza y San Luis las provincias con mayor tasa de mortalidad por esta enfermedad. Nuestro grupo pretende comprender el rol de la epigenética en tumores mamarios de nuestra región, estudiando las alteraciones en el METILOMA. Nuestro propósito es identificar marcadores que tengan valor pronóstico y/o permitan predecir la respuesta a tratamiento. Estamos convencidos de que tumores de nuestra región pueden diferir epigenéticamente de poblaciones con otros hábitos. Comprender el rol de la desregulación epigenética en el cáncer de mama permite contribuir a mejorar la medicina personalizada para esta enfermedad.

---

## CAMBIOS EPIGENÉTICOS INDUCIDOS POR FACTORES AMBIENTALES Y MANEJO QUE AFECTAN LA PRODUCCIÓN DE LECHE

Gigli I. Producción e Industria Lechera, Facultad de Agronomía, Universidad Nacional de La Pampa (UNLPam).  
e-mail: igigli@agro.unlpam.edu.ar

La influencia de factores ambientales y de manejo sobre la producción de leche se conoce hace mucho tiempo, sin embargo los mecanismos de expresión génica y epigenético que se producen como respuesta a éstos comenzaron a comprenderse en los últimos años. Los efectos causados por factores externos pueden desencadenarse incluso antes de comenzada la fase de lactación. Durante el parto, el estrés calórico y fotoperiodo (días cortos)

inducen cambios en la condensación de la cromatina que afectan la lactación futura inmediata, el primero de manera negativa y el segundo positivamente. También se observan cambios epigenéticos en la lactación en curso. La frecuencia de ordeño altera la metilación de la región de regulación del gen caseína alfa S1 (*CSN1S1*). El aumento de la producción de leche observado por el incremento de la frecuencia de ordeño (de dos a tres veces diarias), continúa incluso cuando se reduce de tres a dos ordeños diarios más tarde en la lactancia. Otro ejemplo interesante es la mastitis. La infección de la glándula mamaria induce aumento de la metilación de las islas CpG, asociado a una disminución de la expresión de *CSN1S1*. Estos cambios evidencian que la calidad de la leche se ve afectada no solo por los procesos inflamatorios debidos a las infecciones de la glándula mamaria, sino que también por mecanismos asociados directamente con la expresión de proteínas. El conocimiento de la regulación génica durante la lactación ayudará en el diseño de nuevas tecnologías y estrategias de manejo para lograr una producción sustentable con bienestar animal.

---

## VARIABILIDAD GENÉTICA Y EPIGENÉTICA EN POBLACIONES NATURALES DE ESPECIES TUBEROSAS DE *Solanum*

Masuelli R.<sup>1,2</sup>, C. Marfil<sup>1</sup>, N. Cara<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Biología Agrícola Mendoza (IBAM-CONICET), Cátedra de Genética (FCA-UNCuyo), INTA. <sup>2</sup>Laboratorio de Biología Molecular, Instituto de Biología Agrícola Mendoza (IBAM-CONICET).  
e-mail: rmasuelli@gmail.com

Las especies tuberosas de *Solanum* presentan una amplia variación fenotípica, adaptándose a ambientes tan diversos como zonas altas a más de 3.000 m en los Andes, montes semi-áridos, bosques lluviosos y a nivel del mar en zonas costeras a lo largo del continente Americano desde el sur de Estados Unidos hasta el sur de Chile y Argentina. Esta variabilidad fenotípica no siempre va acompañada de variación genética. A través del análisis de marcadores moleculares se observó que genotipos similares a nivel genético presentaban una amplia variación epigenética que se correlacionaba con la variación morfológica observada. Muchas de estas especies se originaron por hibridación interespecífica disparando cambios genéticos y epigenéticos, tales como modificaciones en los patrones de metilación, que influyen sobre la plasticidad fenotípica y la adaptación de los híbridos. En híbridos naturales de reciente formación observamos que la variación

morfológica presentaba una mayor correlación con los patrones epigenéticos que con los genéticos. El análisis bayesiano de los patrones genéticos y epigenéticos mezcla los genotipos parentales e híbridos sin diferenciarlos, sin embargo los patrones epigenéticos ubicaban al híbrido en un grupo específico diferenciado de los genotipos parentales con bajo nivel de mezcla. Estos resultados sugieren que después del evento de hibridación se establecen nuevos patrones epigenéticos que pueden influir en la plasticidad fenotípica y la adaptación de los híbridos a nuevos ambientes.

---

## TRASTORNOS DEL DESARROLLO

Coordinadora: Ávila S. Servicio de Genética Hospital Provincial Neuquén, Universidad Nacional del Comahue.

e-mail: silvia347@gmail.com

El estudio y el abordaje de los pacientes con discapacidad mental representan por su frecuencia, un verdadero problema de salud pública a nivel internacional y un gran desafío para el equipo de salud y los investigadores básicos. En los últimos años, la discapacidad mental ha reemplazado como concepto al de retardo mental; involucra tres dominios: inteligencia, comportamiento adaptativo y habilidades de interacción social. De manera práctica podemos caracterizarla por la presencia de limitaciones significativas de las funciones intelectuales o adaptativas. Las manifestaciones pueden englobar todos o algunos de los siguientes aspectos: motricidad fina o gruesa, lenguaje, cognitiva, social-personal, autovalimiento para las tareas de la vida cotidiana. Revisaremos los aspectos clínicos esenciales de las discapacidades intelectuales en general y de uno de ellos en particular, el trastorno del Espectro Autista, así como las nuevas herramientas diagnósticas disponibles en la actualidad.

---

## EVALUACIÓN DE LA DISABILIDAD MENTAL DE ORIGEN GENÉTICO

Torrado M.V. Servicio de Genética Hospital Garrahan, Buenos Aires, Argentina.

e-mail: mtorrado@fibertel.com.ar

La discapacidad mental (DM), antiguamente denominada retardo mental fue definida como una significativa disminución de la función intelectual y un déficit de la conducta adaptativa que se manifiestan durante el desarrollo. Prevalencia: 1 al 3% de la población; es el

motivo de consulta más frecuente en los Servicios de Genética del área pediátrica. De etiología heterogénea, desde factores ambientales a genéticos o parcialmente genéticos. Existen diversas clasificaciones: según grado de cociente intelectual determinado por test psicométricos; asociada o no con dismorfias, según etiología y según mecanismos genéticos involucrados. Un gran porcentaje de la DM tiene una clara etiología genética y predomina en varones. La evaluación genética es indispensable a fin de establecer diagnóstico, etiología, riesgo de recurrencia familiar y proponer un adecuado abordaje terapéutico. Desde el punto de vista clínico se dispone de una gran batería de procedimientos: anamnesis, genealogía, examen físico, estudios psicométricos, puntajes clínicos, programas de búsqueda en bases de datos, estudios complementarios variados. Como herramienta final, estudios específicos de laboratorio: cromosómicos y moleculares. Existen diferentes algoritmos diagnósticos adaptados a la posibilidad de acceder a las tecnologías adecuadas y reajustables a futuro. El genetista debe conocer los recursos de laboratorio actuales, disponibilidad, sus limitaciones y efectuar una criteriosa evaluación costo beneficio. El correcto diagnóstico, con futuros conocimientos de las funciones de los genes comprometidos, permitirá el empleo de terapéuticas adecuadas a cada paciente.

---

## TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA. EPIDEMIOLOGÍA, DIAGNÓSTICO, ASPECTOS MOLECULARES

Arberas C.L. Sección Genética Médica Hospital de Niños "Dr. R. Gutiérrez", Buenos Aires, Argentina. e-mail: carberas@gmail.com

Los Trastornos del Espectro Autista (TEA) constituyen un grupo de entidades englobadas en los Trastornos del Desarrollo Neurológico, según el DSM5; 2014. Se estima que la prevalencia actual es de 1 cada 68 niños, lo que implica una demanda importante de atención en los Servicios de Genética pediátrica. Presentan una relación global entre varones y mujeres de 4 a 1. Los signos clínicos capitales característicos son: déficit en la cognición social y comunicación, intereses restringidos y comportamientos repetitivos. El diagnóstico inicial debe ser lo más precoz y certero posible, a fin de proveer la orientación terapéutica adecuada, y brindar el asesoramiento genético conveniente. Los TEA en asociación con entidades médicas reconocidas, tanto defectos cromosómicos, monogénicos y secundarios a factores ambientales deben

ser diferenciados de las formas primarias, consecuencia a alteraciones genéticas complejas y epigenéticas abren un camino para nuevos abordajes diagnósticos, moleculares y terapéuticos. Con una heredabilidad del 90%, la búsqueda de factores genéticos ha sido de ayuda para comprender las bases moleculares subyacentes. Estos han permitido encontrar genes candidatos que correlacionan con fenotipos específicos tales como la del/dup del 16p11.2, mutaciones y dup del MECp2, NLGN3 y 4, SHANK3, TSC1 y 2, PTEN, UBE3A, entre muchos otros genes que intervienen en el desarrollo del sistema nervioso central, a nivel de la sinaptogénesis, la conformación de redes neuronales, la apoptosis, etc. Es importante establecer un algoritmo de diagnóstico, a fin de poder encuadrar a cada paciente en un fenotipo específico y determinar en consecuencia un pronóstico y un abordaje terapéutico a la medida del paciente.

---

### **ESTRATEGIAS DIAGNÓSTICAS EN DISCAPACIDAD INTELECTUAL, ANOMALÍAS CONGÉNITAS Y TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA**

Lapunzina P. INGEMM, Instituto de Genética Médica y Molecular, IdiPAZ-CIBERER, Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras, ISCIII, Madrid, España.

e-mail: plapunzina@salud.madrid.org

La discapacidad intelectual (DI), las anomalías congénitas múltiples (ACM) y los trastornos del espectro autista (TAE) constituyen las causas más frecuentes de consulta en un Servicio de Genética. Los tres grupos de patologías considerados en conjunto son el 80% de las consultas de los Servicios de Genética de los Hospitales Pediátricos y aproximadamente el 50% en los Hospitales Generales. Los microarrays basados en la hibridación genómica comparada (CGH array: aCGH) o los arrays de SNPs son una técnica relativamente nueva que se emplea para el análisis del genoma para la búsqueda de ganancias y pérdidas de material cromosómico. Este método tiene una resolución y un rendimiento clínico mayor que técnicas de citogenética clásica. Los aCGH han demostrado ser una herramienta muy útil en la detección de desequilibrios cromosómicos en una amplia gama de trastornos, como DI, AC múltiples, TEA y otros. La Secuenciación masiva de nueva generación (*Next Generation Sequencing*; NGS) define una serie de nuevas tecnologías que han revolucionado los campos de la

investigación básica y clínica, y ya se han incorporado a la asistencia. NGS es una potente herramienta para el estudio de la variación genética, proporcionando una secuenciación rápida y completa de un conjunto de genes candidatos, del exoma completo o incluso la totalidad del genoma. La combinación de las técnicas de captura de exomas y NGS ha permitido el descubrimiento de nuevos genes en algunas enfermedades raras autosómicas y complejas. En esta ponencia abordaremos las herramientas actuales de diagnóstico de las patologías más frecuentes de base genética: DI, ACM y los TAE, con el objetivo de actualizar el enfoque diagnóstico de estas enfermedades y la optimización de los recursos diagnósticos actuales de alto rendimiento.

---

### **BIOSEGURIDAD DE ORGANISMOS GENÉTICAMENTE MODIFICADOS (OGM)**

Coordinadora: Lewi D.M. Instituto de Genética E.A. Favret, CICVyA-INTA.

e-mail: lewi.daliamarcela@inta.gov.ar

En nuestro país contamos desde 1991 con un sólido sistema regulatorio en materia de evaluación de OGM que gestiona en el Ministerio de Agricultura, Ganadería y Pesca de La Nación. La CONABIA (Comisión Nacional Asesora en Biotecnología Agropecuaria) evalúa todo lo referente a la bioseguridad ambiental, la Dirección de Calidad Agroalimentaria del SENASA (Servicio Nacional de Sanidad y Calidad Agroalimentaria) evalúa la inocuidad alimentaria y la Dirección de Mercados lo correspondiente a la conveniencia o no de aprobar un evento en relación a cómo puede repercutir en las exportaciones de granos y subproductos. Hasta el momento los eventos que se aprobaron para su producción, comercialización y consumo provienen del ámbito privado internacional. Actualmente existen desarrollos de eventos en instituciones públicas así como en empresas locales. Este Simposio tiene como objetivo difundir las normativas, procedimientos y criterios existentes para el manejo bioseguro y la desregulación de los eventos de manera de acercar estos conocimientos a los científicos y desarrolladores locales.

---

### **BIOSEGURIDAD DE LOS ORGANISMOS GENÉTICAMENTE MODIFICADOS (OGM) EN ARGENTINA**

Godoy P.P. Dirección de Biotecnología, Ministerio de Agricultura, Ganadería y Pesca de la Nación.

e-mail: perlagodoy@yahoo.com.ar

A partir de 1991 comenzó a haber un fuerte interés de los sectores públicos y privados en realizar actividades con organismos genéticamente modificados (OGM), en particular con vegetales. Fue así que el 24 de octubre de 1991 se creó la Comisión Nacional Asesora de Biotecnología Agropecuaria (CONABIA) en el seno de la entonces Secretaría de Agricultura, Ganadería y Pesca. Sus funciones son asesorar a dicha Secretaría sobre los requisitos técnicos y de bioseguridad que deberán cumplir las actividades que se realicen en el país con OGM. En la Argentina, se establecen normas de bioseguridad para garantizar que el organismo genéticamente modificado (OGM) de uso agropecuario y los productos derivados de éste no produzcan sobre el agroecosistema o la salud de personas y animales efectos distintos de los esperados de su homólogo convencional. El método utilizado para realizar la evaluación de bioseguridad es el análisis de riesgo, que consta de tres partes, la evaluación, el manejo y la comunicación de riesgo. Desde el año 1992 a la fecha las normas de bioseguridad para el agroecosistema se han ido actualizando, como consecuencia de la experiencia adquirida por el uso de las mismas, por las diferentes actividades que se realizan con los OGM, siempre teniendo en cuenta el estado actual de los conocimientos. Las normativas específicas vigentes que regulan las diferentes actividades con OGM son para Animales, Vegetales, Microorganismos e Invernáculos.

---

## **EVALUACIÓN DE LA APTITUD ALIMENTARIA DE ORGANISMOS GENÉTICAMENTE MODIFICADOS EN ARGENTINA**

Maggi A. Dirección de Calidad Agroalimentaria-SENASA.  
e-mail: amaggi@senasa.gov.ar

Desde la puesta en el mercado del primer evento transgénico en el año 1996, Argentina posee un sólido marco regulatorio con el fin de determinar la aptitud alimentaria de organismos genéticamente modificados. En las evaluaciones de riesgo de eventos se procura detectar la presencia de cualquier tipo de efectos no intencionales que podrían surgir por efecto de la modificación genética, y descartar impactos adversos para la salud y nutrición tanto de humanos como animales, sobre la base de un enfoque comparativo con la contraparte convencional. En ese sentido, se determina la equivalencia substancial

del evento, analizando estudios de composición cuali-cuantitativa con los analitos más importantes para la especie en cuestión, y se revisan los ensayos nutricionales realizados con el transgénico para determinar la capacidad nutritiva el mismo. A su vez, se evalúan estudios que brindan información acerca de la seguridad de las proteínas de nueva expresión, en relación a potenciales efectos tóxicos o alergénicos. Estas evaluaciones de aptitud alimentaria se realizan caso a caso, y los criterios de evaluación y las decisiones se toman en función del "Peso de la Evidencia" presentada por el desarrollador a la oficina regulatoria del SENASA. El objetivo final de la evaluación de los organismos genéticamente modificados es determinar que el OGM y sus alimentos derivados son tan seguros y no menos nutritivos que su contraparte convencional.

---

## **ACTIVIDADES EN INVERNÁCULO DE BIOSEGURIDAD BAJO NORMAS VIGENTES CON OVMG EN EL IGEAF, INTA**

Gómez M.C. Instituto de Genética "Ewald A. Favret", CICVyA-INTA.  
e-mail: gomez.maria@inta.gob.ar

En el año 2012, la Secretaría de Agricultura del Ministerio de Agricultura, Ganadería y Pesca de la Nación estableció, por Resolución 241/2012, los lineamientos para la autorización de las actividades que se llevan a cabo en invernáculos de bioseguridad con organismos vegetales genéticamente modificados (OVGM) desarrollados en el país. Tales autorizaciones son otorgadas por dicha Secretaría y evaluadas por la Dirección de Biotecnología y la Comisión Nacional Asesora de Biotecnología Agropecuaria (CONABIA), realizándose la habilitación del invernáculo bajo la inspección física de las instalaciones. Desde diciembre de ese año, en el marco de los 180 días de plazo que la norma otorgaba para la obtención de la autorización de las actividades con OVGM regulados, en el invernáculo de bioseguridad del Instituto de Genética estamos trabajando bajo los lineamientos de la norma con especies de interés agronómico como maíz, trigo, soja, alfalfa y algodón. Las plantas transgénicas y las actividades reguladas que allí se realizan como: polinizaciones controladas, cosecha y determinación de rendimiento, poda y descarte de material regulado, determinaciones moleculares y fisiológicas, corresponden a proyectos propios de la institución y a convenios de vinculación con otros organismos. Cabe destacar que en el IGEAF desarrollamos y evaluamos OVGM desde hace dos décadas.

## PAPAS RESISTENTES AL VIRUS PVY: EL DESAFÍO BIOTECNOLÓGICO DE SIDUS-TECNOPLANT

Rudoy V. SIDUS-Tecnoplant. e-mail: v.rudoy@sidus.com.ar

La empresa argentina Tecnoplant S.A. del grupo SIDUS S.A. junto con investigadores de CONICET ha desarrollado una variedad de papa resistente al ataque de virus PVY. Las infecciones virales, en particular la de PVY, produce disminución del rendimiento que puede llegar al 50%. A su vez, hay un incremento en los costos debido al aumento en el uso de agroquímicos y la necesidad de reposición de stocks de papa semilla sana. La papa a campo se multiplica clonalmente, lo que favorece la transmisión y diseminación del virus. Las medidas corrientes de control radican en la siembra de material sano (fiscalizado y certificado). La manera más eficiente y económica de control de enfermedades virales es mediante la utilización de variedades resistentes a estas enfermedades, ya sea por resistencia natural o mejoradas genéticamente. Luego del proceso de micropropagación de estas plantas, salen de su condición *in vitro* para pasar a invernáculo y luego a condiciones controladas de siembra a campo, donde son sometidas a un número de evaluaciones, necesarias para su liberación comercial a campo. Para esto deben contar con la aprobación de la Dirección de Biotecnología que evalúa cada caso en particular de los cultivos modificados genéticamente mediante el análisis de la Comisión Nacional de Biotecnología Agropecuaria (CONABIA) del Ministerio de Agricultura Ganadería y Pesca. A su vez el proyecto tiene que ser aprobado por la Dirección Nacional de Mercados así como también por una tercera instancia, la Dirección de Calidad Agroalimentaria, esta última dependiente del SENASA.

## DIFERENTES ABORDAJES AL ESTUDIO DE LA ADAPTACIÓN EN POBLACIONES DE ESPECIES FORESTALES

Coordinadora: García M.V. Departamento de Genética, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Posadas, Misiones, Argentina. Instituto de Biología Subtropical (UNAM-CONICET), Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET-Argentina).

e-mail: vgarcia@fceqyn.unam.edu.ar

Las adaptaciones son caracteres fenotípicos favorecidos por la selección natural. En sentido estricto, los caracteres

adaptativos pueden reconocerse buscando signos de selección que estén operando sobre estos caracteres. La distribución espacial y temporal de la diversidad genética contenida en las poblaciones define la estructura de las mismas. De este modo, la estructura poblacional surge como resultado de la interacción de los procesos microevolutivos tales como selección, deriva genética, mutación y migración que se encuentran operando dentro de sistemas biológicos particulares. Esta estructuración genética de las poblaciones se refiere a la distribución no aleatoria de la diversidad genética en diferentes niveles, desde los genes hasta las especies y esta diversidad genética, así organizada, representa el potencial evolutivo esencial que permite a las especies responder ante el cambio climático. Por otro lado, la particular situación actual generada por el cambio climático global pone en peligro a las poblaciones de árboles debido a las condiciones cambiantes de las zonas climáticas actuales. Debido a esto, las poblaciones de árboles deben amortiguar, adaptarse o migrar para superar estas condiciones cambiantes. Es por ello que el conocimiento de la estructura genética subyacente en las poblaciones, estudiado mediante el análisis de los patrones de variación genética, permite conocer la capacidad con la que cuentan las poblaciones para hacer frente a las condiciones climáticas cambiantes.

## ESTRATEGIAS PARA LA CONSERVACIÓN DE PROSOPIS ALBA: SISTEMA DE APAREAMIENTO Y DISPERSIÓN DE POLEN

Bessegá C.<sup>1</sup>, M. Ewens<sup>2</sup>, B.O. Saidman<sup>1</sup>, J.C. Vilardi<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Instituto IEGEBA (CONICET-UBA), Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires. <sup>2</sup>Estación Experimental Fernández, Departamento de Robles, Santiago del Estero, Argentina.

e-mail: cecib@ege.fcen.uba.ar

En los últimos años los bosques de *Prosopis* (Leguminosae) en Argentina están siendo fragmentados debido a la gran deforestación sin ninguna estrategia de reforestación, el establecimiento de cultivos y la ocurrencia de incendios naturales. El estudio de las consecuencias de la fragmentación de hábitat en el potencial genético de *Prosopis alba* requiere el estudio a escala fina de la estructura poblacional, el sistema de apareamiento y la dispersión de polen. Se analizó una población fragmentada de Santiago del Estero (Argentina) mediante el uso de marcadores microsatélites. La mayor parte de la variación



genética se encuentra entre familias dentro de cada zona (65%), mientras que la mínima proporción corresponde a la diferenciación entre zonas (2,8%). El análisis de la estructura a nivel familiar sugiere que la población presenta fecundación cruzada y existe un bajo aunque significativo nivel de endogamia biparental. Las tasas de fecundación cruzada difieren entre las plantas madres y la proporción de hermanos completos dentro de cada familia varía entre el 64% (misma vaina) hasta el 10% (diferente vaina). La distancia de dispersión de polen estimada varió entre 5,36 y 30,92 m (*KinDist* o *TivoGener*). Se estima que aproximadamente 7 dadores de polen estarían visitando cada planta madre. Dado al avance intensivo de la agricultura y la dispersión limitada de polen y semilla en *Prosopis alba*, se determina la necesidad de conservar al menos parches distantes para evitar los efectos de la endogamia y la deriva génica dentro de las poblaciones.

## CAMBIO CLIMÁTICO Y CONSERVACIÓN EN *Nothofagus* DESDE LA GENÉTICA Y EL MODELADO DE NICHOS ECOLÓGICO

Marchelli P.<sup>1,2</sup>, M.M. Azpilicueta<sup>1</sup>, E. Thomas<sup>3</sup>, C. Soliani<sup>1,2</sup>, M. van Zonneveld<sup>4</sup>, L. Gallo<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Genética Ecológica y Mejoramiento Forestal. INTA EEA Bariloche. <sup>2</sup>Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Argentina. <sup>3</sup>Biodiversity International, Regional Office for the Americas, Cali, Colombia. <sup>4</sup>Biodiversity International, Costa Rica Office. e-mail: pmarchelli@gmail.com

La integración de información proveniente de marcadores moleculares con el modelado de nicho ecológico permite visualizar y entender patrones en la distribución de la diversidad genética a nivel de paisaje en diferentes escalas espaciales y temporales. Conocer la distribución de las especies en respuesta a los cambios climáticos pasados permite mejorar la interpretación de las predicciones de ocupación espacial asociada a los cambios climáticos futuros. A su vez, modelar la distribución futura en conjunto con la variación genética actual permite identificar sitios de alta diversidad vulnerables al cambio. Nuestro objetivo es identificar sitios prioritarios de conservación en cuatro especies sudamericanas del género *Nothofagus*, a través de la identificación de refugios glaciares, el análisis de la variación genética actual y la proyección de la distribución futura. Se evaluó la diversidad genética (ADNcp y microsatélites nucleares) en 64 poblaciones y se hizo una modelación de nicho en conjunto basada en 12 métodos diferentes, datos climáticos, edáficos y variables

que caracterizan el paisaje. Para la distribución pasada se tomaron las condiciones del Último Máximo Glacial y para el futuro se modeló al año 2050. Las distribuciones pasadas confirman la existencia de refugios al Este de los Andes. Se identificaron zonas con alta diversidad genética que se convertirán en zonas vulnerables en el futuro cercano. Sin embargo, se detectan también nuevas zonas potencialmente aptas para las especies. Se discuten estrategias de manejo y restauración en proyectos actuales de domesticación y conservación.

## ANÁLISIS DE LA VARIABILIDAD FENOTÍPICA Y GENÉTICA NEUTRAL Y NO NEUTRAL EN POBLACIONES DE CURUPAY

García M.V.<sup>1,2,3</sup>, M.E. Barrandeguy<sup>1,2,3</sup>. <sup>1</sup>Departamento de Genética, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Posadas, Misiones, Argentina. <sup>2</sup>Instituto de Biología Subtropical (UNAM-CONICET). <sup>3</sup>Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET-Argentina). e-mail: vgarcia@fceqyn.unam.edu.ar

*Anadenanthera colubrina* var. *cebil* se distribuye en Argentina en las provincias fitogeográficas Paranaense y Yungas. Mediante 13 caracteres cuantitativos y ocho SSRnu analizados en individuos de ambas provincias se determinó la composición de grupos genéticamente distinguibles y se exploró posibles patrones espaciales de la variabilidad genética. Los promedios reproductivos fueron mayores en las Yungas mientras que los vegetativos mostraron valores superiores en Paranaense. Se definieron tres grupos al aplicarse un modelo de agrupamiento bayesiano espacial. Un grupo con individuos de Paranaense mientras que los de Yungas se agruparon según su población de origen. La variabilidad molecular fue mayor en Yungas. Dos pruebas de neutralidad sugieren la acción de selección diversificadora sobre el locus *Ac41.1*. Un modelo de agrupamiento bayesiano espacial fue diseñado incluyendo todos los loci y sin el locus *Ac41.1*. Ambos análisis definieron dos grupos según el origen geográfico de los individuos. Se aplicó un Análisis de Varianza Molecular a estos grupos y la mayor fuente de variación se encontró dentro de grupos. El análisis conjunto de los caracteres cuantitativos y moleculares definió dos grupos y los individuos se agruparon según su provincia de origen. Las poblaciones de Yungas presentan mayor variabilidad siendo recomendada su conservación, en tanto que las poblaciones de Paranaense mostraron el mayor valor para

el Número de semillas por fruto haciéndolas valiosas para estrategias de manejo y recuperación de áreas impactadas como las áreas en las cuales se localizan.

---

### **FUTUROS ESCENARIOS DE CAMBIO CLIMÁTICO DE *Podocarpus parlatorei*, EVIDENCIA MOLECULAR Y MODELAJE DE NICHO**

Quiroga M.P., A. Premoli, T. Kitzberger. Laboratorio Ecotono, INIBIOMA-CONICET. Centro Regional Universitario Bariloche, UNComahue, Bariloche.

e-mail: emepequ@gmail.com

En los hábitats montañosos las condiciones climáticas y el gradiente de elevación integran complejos procesos evolutivos y ecológicos que afectan a la distribución de las especies, haciendo que busquen el conjunto de condiciones bióticas y abióticas (nicho) para su desarrollo. Así, las especies modifican sus áreas de distribución cuando el conjunto de condiciones se cambia. Conociendo la diversidad genética y el nicho, se puede predecir que ocurrirá bajo un escenario climático diferente al actual. *Podocarpus parlatorei* es una especie tolerante al frío del sector austral de las Yungas. Análisis de modelaje de nicho ecológico bajo dos modelos y dos proyecciones previsto para dentro de 50 años, predicen que la especie respondería diferencialmente. En el extremo norte, entre los 14°S y los 18°S más del 50% de la superficie corresponde a áreas nuevas de potencial ocupación. Genéticamente las poblaciones del norte no albergan gran diversidad, por lo que nuevas poblaciones podrían resultar con menor diversidad haplotídica. Al sur de los 18°S el porcentaje de reducción de área es elevado y la desaparición local de la especie es un factor común, así se perdería un haplotipo único. Entre los 18°S y los 20°S ocurren ambos eventos con un bajo porcentaje de desaparición. Este sector contiene elevada diversidad haplotípica, que por efecto de deriva génica podría disminuir su diversidad inclusive perder haplotipos de abaja frecuencia. Bajo la hipótesis analizada, la especie debería poder dispersar propágulos hacia los nuevos sectores y establecerse para desarrollar nuevas poblaciones viables.

---

### **RESPUESTAS ADAPTATIVAS Y PLÁSTICAS DE *Nothofagus pumilio* A CAMBIOS EN EL CLIMA**

Mathiasen P., A. Prémoli. Laboratorio Ecotono, INIBIOMA-CONICET. Centro Regional Universitario Bariloche, UN Comahue. Bariloche.

e-mail: pmathiasen@gmail.com

Los cambios climáticos afectan la habilidad competitiva y el éxito reproductivo de los individuos de muchas especies. Bajo este escenario se predice la extinción local de poblaciones, cambios en el rango de distribución, y/o un ajuste a las nuevas condiciones mediante plasticidad fenotípica o adaptación rápida. Sin embargo, la capacidad de muchas especies para rastrear sus óptimos ecológicos es limitada. En ambientes montañosos ocurren cambios abruptos en las condiciones físicas a distancias cortas, imponiendo severas presiones de selección sobre los caracteres de historia de vida de las plantas. Por lo tanto, los gradientes altitudinales representan “experimentos naturales” para analizar respuestas ecológicas y evolutivas bajo escenarios de cambio. La lenga, *Nothofagus pumilio*, es la especie nativa de importancia forestal de mayor distribución que domina ambientes altoandinos y australes de Patagonia. Entender su respuesta al calentamiento es de gran interés, ya que forma bosques puros y mantiene interacciones con otras especies. Evaluamos el valor adaptativo de caracteres cuantitativos, ecofisiológicos y genéticos de *N. pumilio* en condiciones contrastantes del gradiente altitudinal, con un diseño de transplantes recíprocos. Los resultados sugieren una combinación de respuestas genéticas y plásticas. Las plantas de altura mostraron menor capacidad de respuesta, mientras que la mayor plasticidad y diversidad genética de las plantas de bosque favorecería su persistencia y potenciales ascensos altitudinales bajo escenarios de calentamiento global. Estos resultados cuestionan las predicciones para gradientes altitudinales bajo calentamiento.

---

### **APLICACIONES DE LA GENÓMICA CON MICROARRAYS DE ALTA DENSIDAD**

Coordinadora: Peral García P. Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET, UNLP-CONICET), Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata, Buenos Aires, Argentina. e-mail: peralgarciapilar@gmail.com

El avance permanente del conocimiento genera nuevos desafíos en genética. Nos sorprendimos en el año 2000 cuando se logró secuenciar el primer genoma humano, siguieron los genomas de otras especies, animales y vegetales. Estos avances en el conocimiento de los genomas retan a la imaginación y así permiten descifrar modelos más complejos, detectar enfermedades, contar con diagnósticos presuntivos, todo parece factible de

resolver. Apoyar el conocimiento para la salud humana, animal y vegetal partiendo de los genomas conocidos empieza a convertirse en un desafío de la interpretación y utilidad de ese conocimiento generado. La genómica se ha desarrollado como consecuencia de los avances en Biología Molecular e Informática y se ha convertido en la posibilidad de atender al conocimiento desde la interpretación de la acción del genoma en su conjunto. La introducción y popularización de las tecnologías de alta procesividad ha cambiado drásticamente la manera en que se abordan los problemas biológicos y se prueban las hipótesis. En el presente simposio, nos proponemos conocer algunas de las aplicaciones de la genómica en humanos, trigo y bovinos, de los microarrays de alta densidad de ADN, utilizando la tecnología *axiom Genotyping* (Affymetrix, CA, USA), para estudios de asociación en genoma completo (GWAS), de número de copias de genes (CNV) y estudios de asociación mediante estrategia de genes candidatos.

## IDENTIFYING NEW GENES ASSOCIATED WITH IGE LEVELS BY USING GWAS AND ADMIXTURE MAPPING

Pino-Yanes M. Affymetrix.  
e-mail: MariadelMar.DelPinoYanes@ucsf.edu

**Background:** Immunoglobulin E (IgE) is a key mediator of allergic inflammation and is frequently elevated in allergic disorders. **Objective:** To identify genetic variants associated with IgE levels in Latinos. **Methods:** We performed a genome-wide association study (GWAS) and admixture mapping of total IgE levels in 3,334 Latinos from the Genes-environments and Admixture in Latino Americans (GALA II) study. Replication was evaluated in 454 Latinos, 1,564 European Americans, and 3,187 African Americans from independent studies. **Results:** We confirmed associations near 10 genes identified by previous GWAS and identified a novel genome-wide significant association of a polymorphism in *ZNF365* with total IgE (rs200076616,  $p=2.3 \times 10^{-8}$ ). We next identified four admixture mapping peaks (6p21.32-p22.1, 13p22-31, 14q23.2, and 22q13.1) where local African, European, and/or Native American ancestry was significantly associated with IgE levels. The most significant peak was 6p21.32-p22.1, where Native American ancestry was associated with lower levels of IgE ( $p=4.95 \times 10^{-8}$ ). All but 22q13.1 were replicated in an independent sample of Latinos, and two of the peaks were

replicated in African Americans (6p21.32-p22.1:  $p=0.031$  and 14q23.2:  $p=0.025$ ). Fine mapping of 6p21.32-p22.1 identified four genome-wide significant single nucleotide polymorphisms (SNPs) in Latinos, one of which replicated in European Americans (rs113176001,  $p=0.009$ ). Another SNP was peak-wide significant within 14q23.2 in African Americans (rs1741099,  $p=5.4 \times 10^{-6}$ ), and replicated in non-African American samples ( $p=0.010$ ). **Conclusion:** We confirmed genetic associations at 10 genes, and identified novel associations within *ZNF365*, *HLA-DQA1*, and 14q23.2. Our results highlight the importance of studying diverse, multi-ethnic populations to uncover novel loci associated with total IgE levels.

## TRACKING NOVEL DIVERSITY IN HEXAPLOID BREAD WHEAT (*Triticum aestivum*) USING THE AXIOM® GENOTYPING PLATFORM

Allen A.M. Affymetrix. e-mail: A.Allen@bristol.ac.uk

Food security is a global concern and substantial yield increases in cereal crops are required to feed the growing world population. Globally, wheat is the most widely grown crop and one of the three most important crops for human and livestock feed. However, the complexity of the hexaploid wheat genome coupled with a decline in genetic diversity within modern elite cultivars has hindered the application of marker-assisted selection (MAS) in breeding programmes. A crucial step in the successful application of molecular markers in breeding programmes is the development of cost-effective and easy to use molecular markers, such as single-nucleotide polymorphisms (SNPs). Recently, large numbers of SNP-based wheat markers have been made available via the use of next generation sequencing combined with high-throughput genotyping techniques, such as the Affymetrix Axiom array platform. The wheat improvement strategic program (WISP) is a BBSRC funded collaborative programme for wheat improvement in the UK. The objective of the WISP is to produce new and novel wheat germplasm, which is characterized for traits relevant to academics and breeders and has genetic markers associated with these traits. To enable the identification and tracking of novel genetic diversity in wheat and wheat relatives within the WISP programme we have produced an 820,000 feature Axiom (Affymetrix) array. This platform has enabled the screening

of diverse lines to select material for pre-breeding and allowed tracking of genetic diversity through the breeding process.

---

## GENOTIPIFICACIÓN Y ANÁLISIS DE MUESTRAS BOVINAS MEDIANTE LA TECNOLOGÍA AXIOM® DE MICROARRAYS DE HD EN ARGENTINA

Giovambattista G., J.P. Liron, A. Rogberg Muñoz, N.S. Forneris, D.M. Posik, E.E. Villegas Castagnasso, H. Morales Durand, L.H. Olivera, R.J.C. Cantet, P. Peral García. Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET, UNLP-CONICET), Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata, Buenos Aires, Argentina.

e-mail: ggiovam@fcv.unlp.edu.ar

Durante los últimos años, la tecnología de *microarrays* de SNPs ha sido ampliamente utilizada en bovinos para estudiar la diversidad genética de las poblaciones, las relaciones entre las razas, la evolución del genoma de esta especie (desequilibrio de ligamiento, selección, etc.), la determinación del grado de parentesco genómico entre individuos, el origen de muestras e individuos (asignación racial), así como, para mapear regiones/genes asociadas a caracteres cuali y cuantitativos. Además, esta tecnología ya está siendo aplicada rutinariamente en los procesos de mejora genética en muchas razas bovinas. Durante el presente año se ha instalado en el IGEVET una plataforma GeneTitan® (Affymetrix, CA, USA), iniciándose los estudios de tipificación de muestras de ADN pertenecientes a las principales razas bovinas criadas en el país mediante el *array* de alta densidad de SNPs *Affymetrix Axiom Genome-Wide BOS 1 Array* (648.874 SNP). En la presente disertación se presentan y discuten los resultados obtenidos hasta el momento, los que permitieron las estimaciones del *call rate* por muestra y por SNP, los valores promedios y la distribución de locus polimórficos, los valores de MAF y heterocigosidad, el equilibrio de Hardy-Weinberg, y el tamaño promedio y distribución de los bloques de ligamiento. Los resultados obtenidos son comparados y discutidos con aquellos estimados a partir del uso de los *arrays Illumina High-Density Bovine BeadChip Array* (777.962 SNPs) y *BovineSNP50 v2 DNA Analysis BeadChip* (54.609 SNPs).

---

## NEUROGENÉTICA

Coordinadora: Gutiérrez M. Servicio de Genética, Hospital P. Elizalde, Bs. As.

e-mail: marinagut@gmail.com

Las enfermedades neurológicas hereditarias, sean neurodegenerativas, o neuromusculares, son trastornos invalidantes y crónicos para los que hasta hace unos años no se conocía casi nada acerca de su patogenia. Sin embargo, la situación ha cambiado drásticamente en los últimos veinte años. En la actualidad se conocen los defectos genéticos responsables de un gran número de enfermedades neurológicas, siendo mayoritariamente mutaciones puntuales, deleciones/inserciones genómicas y mutaciones dinámicas. Esto hace posible una confirmación del diagnóstico clínico más preciso para estos pacientes, identificando las alteraciones genéticas, así como la posibilidad de un asesoramiento genético a los familiares de los portadores evaluando el riesgo de recurrencia en la familia de la enfermedad, e incluso ofrecer un diagnóstico prenatal. La lista de enfermedades del sistema nervioso central o periférico causadas por mutaciones en genes específicos, enfermedades monogénicas es muy larga y se pueden clasificar en varios grupos: Retraso mental, Demencias y trastornos del comportamiento, Trastornos del movimiento, Epilepsia, Enfermedades neuromusculares, Síndromes neuro-oncológicos, Enfermedades degenerativas metabólicas, etc. El estudio de estas enfermedades plantea en muchas ocasiones dilemas bioéticos difíciles de resolver. Es necesaria la búsqueda de modelos animales para lograr el correcto conocimiento de los procesos etiopatogénicos y fisiológicos. Por ello en esta mesa se tratará el diseño de organismos modelo y el estudio de receptores de mediadores en el *Caenorhabditis elegans*. Con una visión de clínica genética aplicada también se presentarán las anomalías del desarrollo cortical, una entidad de gran complejidad y heterogeneidad, con múltiples determinantes etiopatogénicos y variadas manifestaciones caracterizadas por una desorganización de la arquitectura normal de la corteza cerebral, que incluye desde cambios microscópicos sutiles a extensas lesiones que pueden comprometer un hemisferio entero o conformar síndromes genéticos definidos.

---

## EL PEZ CEBRA COMO MODELO DE PATOLOGÍA GENÉTICA

Domené S. Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergadá", CEDIE-CONICET, Buenos Aires, Argentina.  
e-mail: sdomene@cedie.org.ar

La investigación biomédica depende del uso de modelos animales para comprender la patogénesis de las enfermedades humanas a nivel molecular y celular como así

también para proveer sistemas que permitan el desarrollo y estudio de nuevas terapias. Los modelos mamíferos, como el ratón, se han establecido como modelos de preferencia para el estudio de patologías humanas debido a la alta homología genómica y las similitudes que van desde la anatomía hasta la biología celular y la fisiología. Sin embargo, este modelo tiene ciertas desventajas que dificultan algunos estudios. El pez cebra, *Danio rerio*, también un vertebrado, posee características que lo hacen un modelo ideal para el estudio del desarrollo. Su desarrollo es externo, rápido y al ser transparente permite la visualización *in vivo* de procesos observables con un microscopio óptico o mediante el uso de trazadores fluorescentes. Además, se obtienen entre 200-300 embriones por apareo, lo cual permite utilizar a este modelo para realizar grandes estudios de rastreo y analizar un gran número de mutantes en estudios genéticos. Finalmente, el pez cebra permite estudiar fenotipos embriológicos letales que no pueden ser estudiados en modelos animales con un desarrollo dentro del útero como el ratón. Debido a que su genoma se encuentra secuenciado y al contar con un amplio rango de técnicas y herramientas para su manipulación genética, se hace cada vez más interesante la utilización del pez cebra como modelo para el estudio de patologías genéticas humanas.

---

## GENÉTICA DE LAS MALFORMACIONES DEL DESARROLLO CORTICAL

González Morón D. Consultorio y Laboratorio de Neurogenética, División Neurología, Hospital General de Agudos "J.M. Ramos Mejía".  
e-mail: consultorio@neurogenetica.info

Las malformaciones del desarrollo cortical cerebral (MDC) constituyen un grupo extenso de patologías generadas por una disrupción en el proceso de formación de la corteza cerebral. La identificación del mecanismo molecular involucrado en cada paciente individual ha sido tradicionalmente dificultosa por su presentación compleja, heterogeneidad fenotípica y genética, baja prevalencia y ocurrencia frecuentemente esporádica, entre otros. Estudiamos un grupo de sujetos portadores de alguna de las siguientes MDC: Heterotopía Nodular Periventricular, Heterotopía en Banda Subcortical, Lisencefalia o Polimicrogiria. Luego de la caracterización clínico-radiológica de los mismos, desarrollamos un algoritmo de estudio considerando genes candidatos para cada grupo

de patología en el que se combinó secuenciación por Sanger, Pirosecuenciación de alto rendimiento y MLPA. Con esta aproximación identificamos mutaciones en los genes FLNA, DCX, ARX y una delección involucrando PFAFH1B1. Además exploramos la utilidad de la secuenciación de exoma completo para el reconocimiento de nuevos genes involucrados en la etiopatogenia de las MDC.

---

## RECEPTOR NICOTÍNICO: DESDE EL MECANISMO MOLECULAR DE FUNCIONAMIENTO A LA GENERACIÓN DE ORGANISMOS MODELOS PARA EL ESTUDIO DE PATOLOGÍAS

Bouzat C. Instituto de Investigaciones Bioquímicas de Bahía Blanca, UNS/CONICET, Bahía Blanca, Argentina.  
e-mail: inbouzat@criba.edu.ar

El receptor nicotínico (AChR) es un canal iónico activado por el neurotransmisor acetilcolina que interviene en una gran variedad de funciones fisiológicas y en desórdenes neurológicos. El AChR muscular inicia la contracción muscular y el  $\alpha 7$  interviene en cognición, memoria y atención. Para conocer el mecanismo molecular de activación del AChR y su modulación por fármacos combinamos mutagénesis, construcción de quimeras y expresión en células con registros electrofisiológicos de *patch-clamp*. Con este enfoque experimental identificamos regiones del receptor que son esenciales para acoplar la unión del neurotransmisor a la apertura del poro iónico. La precisión de este mecanismo de activación es fundamental para asegurar el funcionamiento celular apropiado, y demostramos que cambios en la cinética de activación del AChR muscular desencadenan síndromes miasténicos congénitos (SMCs). Además, identificamos mecanismos y sitios de unión de fármacos potenciadores de  $\alpha 7$  que emergen como nuevas herramientas terapéuticas para ciertos desórdenes neurológicos. Los AChRs están conservados en nematodos, donde son blancos de fármacos antihelmínticos. Desciframos la composición del AChR muscular del organismo modelo *Caenorhabditis elegans*, y generamos cepas transgénicas conteniendo AChR mutados que imitan los encontrados en pacientes con SMCs. Dado que los cambios funcionales en *C. elegans* son semejantes a los de los pacientes, postulamos que *C. elegans* es un modelo válido para el estudio de estas enfermedades musculares.

## DIAGNÓSTICO GENÉTICO PRENATAL

Coordinadora: del Rey G. Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergadá", CEDIE-CONICET, FEI, División de Endocrinología, Hospital de Niños "Ricardo Gutiérrez".  
e-mail: graciadelrey@cedie.org.ar

Los defectos congénitos comprenden anomalías estructurales y funcionales causantes de discapacidad conllevando en algunos casos a muerte del individuo. En nuestro país representan la segunda causa de mortalidad infantil. Alteraciones cromosómicas, monogénicas, multifactoriales y teratogénicas pueden ser causa de los mismos. En los últimos 20 años se han dado importantes avances en evidenciar la etiología de un gran número de ellos a través de la práctica de los procedimientos del diagnóstico prenatal (DP). Cabe destacar los logros en la detección de malformaciones a través de estudios ecográficos con equipos de alta complejidad conjuntamente con la capacitación de los profesionales que los utilizan. Asimismo, las indicaciones de los procedimientos invasivos de biopsia de vellosidades coriales o amniocentesis para diagnóstico de aneuploidías realizados en la mayoría de los casos por edad materna avanzada y los métodos bioquímicos de pesquisa en detectar embarazos de riesgo. Las técnicas no invasivas de diagnóstico prenatal que analizan cfDNA fetal presente en el plasma materno han revolucionado el examen prenatal de aneuploidías fetales. A nivel del estudio genético preconcepcional, los avances de la biología molecular permiten detectar factores genéticos que podrían poner en riesgo el desarrollo normal del embarazo y, descartar en algunos casos, el riesgo de transmisión de enfermedades hereditarias. El DP requiere de un equipo multidisciplinario de salud para que resulte eficiente. Es necesario contar con políticas de compromiso para ser implementado como tal en el nivel público y privado, accesible en forma equitativa a toda la población. En este simposio se presentarán los cambios y avances alcanzados en el mismo.

## MALFORMACIONES FETALES DETECTADAS EN EL PRIMER TRIMESTRE DEL EMBARAZO

Aguirre M.A. Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Eduardo Castilla", ANLIS "Carlos G. Malbrán", Ministerio de Salud de la Nación.  
e-mail: maaguirre\_ar@yahoo.com

La ecografía del primer trimestre cobró importancia con la descripción de la translucencia nucal como marcador

para trisomía 21, pero hoy es más que eso, y permite la detección precoz de muchas malformaciones fetales. En efecto, la ecografía de las 11-14 semanas no solo permite la pesquisa de aneuploidías sino que la translucencia nucal aumentada está también relacionada con patologías como defectos cardíacos, displasias esqueléticas, infecciones congénitas, etc. También otros síndromes frecuentes pueden ser sospechados como monosomía del X, delección 22q y síndrome de Noonan. Para evaluación de la anatomía fetal es posible observar la calota craneana, línea media cerebral, plexos coroideos y cerebelo, y los diagnósticos posibles son anencefalia, holoprosencefalia e hidrocefalias severas. Luego se puede enfocar el tronco fetal y los miembros y es posible detectar megavejiga, gastrosquisis, onfalocelo, defectos amplios de pared así como defectos de reducción de miembros y polidactilias. La columna vertebral es más difícil de observar sin embargo algunos mielomeningoceles pueden ser detectados. La pesquisa de cardiopatías es otra parte importante de la ecografía del primer trimestre. Se pueden observar fácilmente aquellos defectos graves y pero también ayudan la evaluación de los flujos circulatorios de la válvula tricúspide y el ductos venoso. En definitiva, la pesquisa de malformaciones fetales en el primer trimestre permite decidir el manejo del embarazo y la realización de técnicas que permitan arribar a un diagnóstico de certeza y el asesoramiento adecuado a los padres.

## EVOLUCIÓN DEL DIAGNÓSTICO GENÉTICO PRENATAL: DESDE LAS TÉCNICAS INVASIVAS A LAS NO INVASIVAS

Otaño L. Servicio de Obstetricia y Unidad de Medicina Fetal, Hospital Italiano de Buenos Aires.  
e-mail: lucas.otano@hospitalitaliano.org.ar

El diagnóstico genético prenatal (DGP) comienza en los años 50' con la determinación del sexo fetal en líquido amniótico. Por los siguientes 30 años la amniocentesis en el segundo trimestre de embarazo y los análisis genéticos en líquido amniótico en embarazadas seleccionadas por su edad fueron el centro del DGP. El desarrollo de la ecografía agregó la evaluación de fenotipo fetal en la selección de pacientes para DGP. Como así también el dosaje de alfa-fetoproteína en sangre materna abrió el camino de los marcadores bioquímicos que facilitaron una mejor identificación de embarazos en riesgo genético que justifique realizar un procedimiento invasivo. En

los siguientes 30 años, con la introducción de la biopsia de vellosidades coriónicas, el descubrimiento de la asociación de la translucencia nucal con aneuploidías y de nuevos marcadores bioquímicos, el DGP se muda al primer trimestre. La combinación de la edad materna, el fenotipo fetal y marcadores bioquímicos se convirtió en la estrategia principal para orientar la aplicación del DGP. Esto eficientizó el uso de las técnicas invasivas para el DGP aumentando la tasa de detección de anomalías con una menor tasa de falsos positivos. Es decir, es posible detectar la gran mayoría de las aneuploidías con una baja tasa de procedimientos invasivos. Finalmente, en la actual década se introduce el análisis del ADN fetal libre que circula en el plasma materno. Esta técnica produce un cambio en el paradigma del DGP, por el cual para acceder al genoma fetal deja de ser necesario realizar un procedimiento invasivo sobre el embarazo.

---

## EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTATORIO (PGD) ESTÁ ALCANZANDO SU POTENCIAL

Coco R. Fecunditas, Instituto de Medicina Reproductiva afiliado a UBA.  
e-mail: robercoco@gmail.com

El PGD es una forma de diagnóstico prenatal que se realiza en embriones originados *in vitro*. A diferencia del diagnóstico en líquido amniótico o vellosidad coriónica se realiza previo a la transferencia embrionaria para permitir el establecimiento de un embarazo libre de la afección para la cual la pareja tiene mayor riesgo. Su posibilidad se remonta antes de la FIV pero se concreta en 1990 con el sexado embrionario por riesgo de adrenoleucodistrofia. Al inicio los estudios eran por PCR y por FISH. Actualmente por minisequenciación, arrays de CGH, SNPs, qf-PCR y más recientemente por NGS. De acuerdo con los datos de la PGDIS y el PGD *consortium* de ESHRE, se estima unos 100.000 ciclos de PGD realizados en todo el mundo, de los cuales el 80% corresponde a *screening* de aneuploidías (PGS), 12% desórdenes monogénicos, 6% portadores de rearrreglos cromosómicos equilibrados y 2% para tipificado de HLA. Si bien la mayoría de los ciclos fueron para PGS su indicación disminuyó debido a la falta de evidencia sobre el aumento de nacidos comparado con los controles no biopsiados. Las indicaciones más frecuentes son: PGS, desórdenes monogénicos, rearrreglos cromosómicos, sexado por enfermedades ligadas al X, sexado sin motivos médicos,

para evitar enfermedades de aparición tardía, tipificado de HLA asociado o no a enfermedad genética, predisposición para el desarrollo de tumores, y para seleccionar una capacidad diferente. Puede realizarse en cuerpo polar I y II, blastómeras y entrofoectodermo. Todas son invasivas, mano dependiente y requieren micromanipulación de última generación. En la actualidad, los adelantos en el cultivo de blastocisto, la eficacia de la vitrificación de los blastocistos biopsiados, las mejores tasas de nacidos con blastocistos desvitrificados y la robustez de los estudios genéticos han convertido a la biopsia de blastocisto como la mejor opción.

---

## BASES MOLECULARES DE LA RESPUESTA A ESTRÉS ABIÓTICO EN ESPECIES ARBÓREAS

Coordinadora: Marchelli P. Genética Ecológica y Mejoramiento Forestal, INTA EEA Bariloche-CONICET, Bariloche, Argentina.  
e-mail: pmarchelli@gmail.com

Las especies arbóreas de zonas templadas montañosas se distribuyen sobre una gran diversidad de ambientes. Los fuertes gradientes ambientales que caracterizan estas regiones imponen presiones de selección que promoverían adaptaciones locales. Las predicciones indican que los cambios en el clima acentuarían los gradientes naturales y afectarían a las especies que en ellos habitan, esperándose modificaciones en la duración de las estaciones de crecimiento y los ciclos fenológicos. Es de esperar que este impacto no sólo afecte a los bosques naturales sino también a las forestaciones comerciales, tanto de especies nativas como exóticas. En estas últimas podría incluso tener un mayor efecto negativo ya que un programa de mejoramiento siempre va asociado con una reducción en la diversidad genética, lo que implicaría una menor potencialidad adaptativa. Las posibles opciones para las especies arbóreas ante los cambios en el clima serían presentar respuestas plásticas, migrar a sitios más óptimos o adaptarse *in situ* en las sucesivas generaciones. Es necesario conocer las estrategias evolutivas de las poblaciones a escala de tiempo ecológico para implementar medidas de conservación y manejo. En este simposio se discutirán las líneas de investigación que se están desarrollando para establecer las bases moleculares de la respuesta a estrés térmico e hídrico en especies arbóreas, ya sea nativas o implantadas en la región.

## SECUENCIACIÓN DE TRANSCRIPTOMAS DE *Austrocedrus chilensis* Y ANÁLISIS DE LA RESPUESTA A SEQUÍA

Torales S.<sup>1</sup>, M. Rivarola<sup>2,4</sup>, S. González<sup>2,4</sup>, M.M. Azpilicueta<sup>3</sup>, S. Varela<sup>3</sup>, V. Arana<sup>3,4</sup>, P. Marchelli<sup>3,4</sup>, N. Paniego<sup>2,4</sup>, S. Marcucci Poltri<sup>2</sup>. <sup>1</sup>IRB-INTA (Castelar). <sup>2</sup>IB-INTA (Castelar). <sup>3</sup>EEA-INTA Bariloche. <sup>4</sup>CONICET, Argentina.  
e-mail: torales.susana@inta.gov.ar

*Austrocedrus chilensis* es la conífera nativa de mayor importancia económica y ecológica en la región Andino Patagónica por el valor de su madera y por su tolerancia a condiciones de estrés hídrico. Debido a que no se disponen de recursos genómicos en la especie, se secuenciaron y analizaron transcriptomas de hoja utilizando la metodología de pirosecuenciación, Roche 454, a partir de dos grupos de plantas, control y con tratamiento de estrés hídrico, a fin de dilucidar los genes que contribuyen a la tolerancia de esta especie a ambientes restrictivos de agua. Un total de 396.401 lecturas correspondientes a las 2 condiciones ensayadas, fueron ensambladas conjuntamente utilizando el software Newbler obteniéndose 32.255 transcritos, (1.731 *isotigs* y 30.524 *singletons*). Se realizó la anotación funcional utilizando las herramientas Blast2GO e InterProScan. El 90% de los *isotigs* y el 50% de los *singletons* tuvieron al menos un *Blast hit*, de los cuales aproximadamente entre el 60 y 80% contaron con al menos un término de *gene ontology* (GO) asignado. Se realizó un análisis de potenciales marcadores moleculares, obteniendo 253 SNP's para la muestra control y 186 para la muestra estrés y 1.450 SSRs en los transcritos totales ensamblados. Se estimó la expresión diferencial utilizando los 1.731 *isotigs* (transcritos), tomando como medida de expresión el conteo de lecturas para cada *isotig* y cada condición, normalizando por la cantidad total de lecturas de cada librería. Luego de este análisis, 354 transcritos mostraron valores de  $-2 > \log_2(FC) > 2$  (comparación estrés/control).

## RESPUESTA A LA TEMPERATURA DE ESPECIES DE *Nothofagus*

Arana M.V.<sup>1</sup>, M. González-Polo<sup>2</sup>, M. Estravis-Barcalá<sup>1</sup>, A. Martínez-Meier<sup>1</sup>, C. Soliani<sup>1</sup>, F. Pomponio<sup>4</sup>, S. Torales<sup>4</sup>, D. Batlla<sup>5</sup>, P. Marchelli<sup>1</sup>. <sup>1</sup>INTA-EEA Bariloche-CONICET, Bariloche, Río Negro, Argentina. <sup>2</sup>Universidad Nacional del Comahue, INIBIOMA-CONICET, Bariloche, Río Negro, Argentina. <sup>3</sup>INTA-EEA Bariloche, Bariloche, Río Negro, Argentina. <sup>4</sup>INTA Castelar, Buenos Aires, Argentina. <sup>5</sup>UBA, Facultad de Agronomía, Cátedra de Cultivos Industriales-CONICET, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

e-mail: veronica.arana@conicet.gov.ar

La temperatura, junto con la luz, disponibilidad de agua y nutrientes, modula el crecimiento de las especies vegetales, constituyendo uno de los determinantes de sus nichos ecológicos. En este simposio presentaremos resultados de líneas recientemente fundadas en nuestro grupo de trabajo, direccionadas a estudiar la respuesta a la temperatura en distintas especies de *Nothofagus*, mediante enfoques multidisciplinarios. Nuestros estudios se focalizan en poblaciones distribuidas a lo largo de gradientes altitudinales y latitudinales, marcados por una alta variación direccional de temperatura. Presentaremos resultados que indican que (a) la respuesta de la germinación a la temperatura y (b) la mortalidad de plántulas de especies de *Nothofagus* se encuentran asociadas a la distribución de las mismas en un gradiente altitudinal. Discutiremos algunas de las bases genéticas potencialmente involucradas en estos procesos. En *N. pumilio* presentaremos además resultados que indican la existencia de variación en secuencias nucleotídicas en genes candidatos de respuesta a temperatura, es decir variación potencialmente adaptativa, entre poblaciones distribuidas a lo largo de un gradiente latitudinal. Para finalizar, discutiremos de qué manera la variación en los caracteres cuantitativos/secuencias reportadas podrían contribuir al ajuste del crecimiento de las plantas a ambientes térmicos de relevancia ecológica.

## ESTUDIO TRANSCRIPTÓMICO DE LA ACLIMATAción A BAJA TEMPERATURA EN *Eucalyptus nitens*

Gaete J.G.<sup>1</sup>, C. Lagos<sup>2</sup>, S. Valenzuela<sup>1,2</sup>, V. Emhart<sup>3</sup>, M. Fernández<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Centro de Biotecnología, Universidad de Concepción, Concepción, Chile. <sup>2</sup>Facultad de Ciencias Forestales, Universidad de Concepción, Concepción, Chile. <sup>3</sup>Forestal Mininco S.A., Los Ángeles, Chile.  
e-mail: martfern@udec.cl

*Eucalyptus* spp., incrementa su tolerancia a temperaturas de congelación cuando es previamente expuesto a temperaturas no congelantes, en un proceso conocido como aclimatación al frío. Desde hace varios años, Forestal Mininco S.A. ha desarrollado un programa de mejoramiento genético para la generación de híbridos de eucalipto con excelentes propiedades de la madera y tolerancia a congelación, como es el caso del híbrido *Eucalyptus nitens* x *Eucalyptus globulus*. La especie *E. nitens* presenta mayor tolerancia a congelación, comparado con *E. globulus*, sin



embargo, se desconocen los mecanismos moleculares que determinan esta característica. Las técnicas de secuenciación de ARN (RNA-Seq) ofrecen una herramienta poderosa para el análisis transcriptómico, utilizando tecnología de secuenciación de segunda generación (NGS), permitiendo generar valores de expresión *in silico* comparables a microarreglos, pero con la ventaja de no necesitar información previa del genoma. El presente trabajo entrega los principales resultados de un análisis transcriptómico de la respuesta a aclimatación a baja temperatura en *E. nitens*. Se generaron bibliotecas de expresión de hojas de *E. nitens* expuestas a cuatro condiciones de aclimatación, simuladas en cámaras de frío (NA: control, AF: aclimatado al frío, AC: aclimatado a congelación y DA: desaclimatado), que fueron secuenciadas utilizando la tecnología *Ion Torrent*. Se realizó el pre-procesamiento y el mapeo de las lecturas de secuenciación, usando como referencia el genoma de *Eucalyptus grandis*, seguido de un análisis de expresión diferencial *in silico*, para identificar los principales genes involucrados en la aclimatación. El análisis de expresión *in silico* para los 6 pares de comparaciones (NA/AF, NA/AC, NA/DA, AF/AC, AF/DA, AC/DA) arrojó entre 100 y 600 genes diferencialmente expresados, con un valor de cambio (FC: *Fold change*) menor a -1,5 y mayor a 1,5 ( $p < 0,05$ ). Los resultados corroboran el sistema de secuenciación *Ion Torrent* como una plataforma viable para estudios transcriptómicos y de expresión diferencial *in silico* en plantas leñosas.

## BIOTECNOLOGÍAS APLICADAS AL ESTUDIO DE LA DIVERSIDAD Y EL MEJORAMIENTO DEL FRUTO EN TOMATE (*Solanum lycopersicum* L.)

Coordinador: Rodríguez G.R. Cátedra de Genética, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario. CONICET.

e-mail: grodrig@unr.edu.ar

El fruto de tomate es una fuente esencial de nutrientes por su contenido en licopeno, flavonoides, vitaminas, minerales y fibras. Por su gran aceptación como alimento y versatilidad en la elaboración de comidas, es una de las hortalizas que más se consume en nuestro país y el mundo. Su constitución genética diploide con un número básico de 12 cromosomas, su genoma de tamaño pequeño y su corto ciclo de cultivo, sumado a la disponibilidad de herramientas genómicas y posgenómicas, lo convierten en un cultivo modelo para los estudios de desarrollo y

maduración de los frutos, así como también para el mejoramiento. Doce especies silvestres de tomate crecen como maleza en su centro de origen, definido por la región Andina de América del Sur. Fue domesticado por las culturas precolombinas en Perú y/o en la región de la península de Yucatán en México. Los distintos procesos migratorios durante la domesticación y el mejoramiento del cultivo han provocado cuellos de botella que redujeron la variabilidad genética existente en el germoplasma cultivado. Por ello, las actuales poblaciones de mejora presentan un techo potencial tanto para incrementar el rendimiento como la calidad de los frutos. En este simposio se mostrarán estudios conducidos para: 1) demostrar las bases moleculares de la variación en el contenido de Vitamina E en el fruto de tomate, 2) analizar la diversidad en los metabolitos y transcritos de genotipos cultivados en la región Andina de nuestro país y de genotipos con distinta tolerancia a la conservación en frío, y 3) el aporte de los genotipos silvestres para incrementar la variabilidad y mejorar la calidad de los frutos en el tomate.

## EPIGENETIC DETERMINANTS OF TOMATO FRUIT NUTRITIONAL QUALITY

Carrari F. Instituto de Biotecnología, INTA. CONICET.

e-mail: fcarrari@cnia.inta.gov.ar

Tomato is the most produced and consumed veggie in the world and an important source of antioxidants and vitamins. However, breeding programs have still no tackle these traits mainly due to the lack of knowledge underlying them. We have recently identified the causal gene of a major QTL for vitamin E (mQTL9-2-6) contents in fruits which encodes a 2-methyl-6-phytylquinol methyltransferases (VTE3(1)) that catalyses one of the final steps in VTE biosynthesis. We demonstrated that mQTL9-2-6 is an expression QTL associated with a differential methylation of a SINE retrotransposon located in the promoter region of VTE3(1). In this presentation we are going to extend the discussion about the implications of this finding and present further evidence indicating that methylation of the promoter region of this gene can spontaneously revert leading to different epialleles affecting VTE3(1) expression and VTE content in fruits.

---

## EPIGENETIC DETERMINANTS OF TOMATO FRUIT NUTRITIONAL QUALITY

Carrari F. Instituto de Biotecnología, INTA. CONICET.

e-mail: fcarrari@cniia.inta.gov.ar

Tomato is the most produced and consumed veggie in the world and an important source of antioxidants and vitamins. However, breeding programs have still no tackle these traits mainly due to the lack of knowledge underlying them. We have recently identified the causal gene of a major QTL for vitamin E (mQTL9-2-6) contents in fruits which encodes a 2-methyl-6-phytylquinol methyltransferase (VTE3(1)) that catalyses one of the final steps in VTE biosynthesis. We demonstrated that mQTL9-2-6 is an expression QTL associated with a differential methylation of a SINE retrotransposon located in the promoter region of VTE3(1). In this presentation we are going to extend the discussion about the implications of this finding and present further evidence indicating that methylation of the promoter region of this gene can spontaneously revert leading to different epialleles affecting VTE3(1) expression and VTE content in fruits.

---

## ANÁLISIS COMBINADO DE METABOLITOS Y TRANSCRIPTOS EN FRUTOS DE TOMATES DIFERENTES EN CALIDAD

Zanor M.I. Instituto de Biología Molecular y Celular de Rosario (IBR-CONICET).

e-mail: zanor@ibr-conicet.gov.ar

Actualmente, los programas de mejoramiento de frutos incluyen como motivo principal caracteres de calidad como forma y tamaño, contenido total de sólidos solubles, firmeza, vida poscosecha, calidad nutricional y sabor. En nuestro laboratorio determinamos los perfiles metabólicos y transcripcionales de frutos de tomates con distintas propiedades, realizando además un estudio integrado para encontrar marcadores asociados a calidad. Analizamos la variabilidad natural del género *Solanum* con el objeto de incorporar características deseables presentes en variedades de tomate cultivados en la región Andina Argentina a variedades comerciales, identificándose algunas con características promisorias. Por otro lado, analizamos variedades de tomate con distinta susceptibilidad a la conservación en frío con el propósito de contribuir a la disminución de las pérdidas económicas asociadas a este

problema. La inducción temprana de un grupo de factores de transcripción en respuesta al almacenamiento a bajas temperaturas hace de éstos candidatos a ser utilizados en programas de mejoramiento. En este contexto discutiremos la aplicación de tecnologías postgenómicas en el estudio de la biodiversidad genética natural con el propósito de entender a nivel molecular procesos esenciales en la fisiología de fruto.

---

## MODIFICACIONES EN LA ESTRUCTURA GENÓMICA DEL TOMATE CULTIVADO POR EL APORTE DE GERMOPLASMA SILVESTRE

Zorzoli R.<sup>1,2</sup>, G.R. Rodríguez<sup>1,3</sup>, J.H. Pereira da Costa<sup>1,3</sup>, G.R. Pratta<sup>1,3</sup>, L.A. Picardi<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Cátedra de Genética, Fac. de Ciencias Agrarias, UNR. <sup>2</sup>CIUNR. <sup>3</sup>CONICET. CC14, S2125ZAA, Campo Villarino, Zavalla, Santa Fe, Argentina.

e-mail: rzorzoli@unr.edu.ar

Debido a la selección intensa, la erosión genética y cambios en la oferta por parte de la producción y comercialización, el tomate cultivado (*Solanum lycopersicum*) presenta una reducida variabilidad genética para caracteres de calidad del fruto. El Programa de mejoramiento de la Cátedra de Genética de la FCA-UNR tiene como objetivo mejorar la calidad del fruto a través de la incorporación de genes de especies silvestres. Se han desarrollado diversos materiales genéticos a partir del cruzamiento del cultivar argentino Caimanta de *S. lycopersicum* con el genotipo silvestre LA722 de *S. pimpinellifolium* (P). Las poblaciones generadas (generaciones segregantes F<sub>2</sub>, líneas recombinantes (RILs), híbridos de segundo ciclo (HSC), líneas casi isógenicas (NILs)) constituyen una plataforma de recursos para estudiar las bases genéticas involucradas en caracteres de calidad del fruto. Marcadores moleculares tales como AFLP, SRAP, SSR e INDELS permitieron la caracterización de estos genotipos junto con la detección de QTLs asociados a estos caracteres. Algunas regiones genómicas detectadas en P estuvieron presentes en los HSC (obtenidos entre las RILs) y se mantuvieron en sus generaciones segregantes F<sub>2</sub>. En el conjunto de genotipos NILs, utilizando marcadores SSR, se ha logrado introgresar regiones genómicas únicas provenientes del genotipo P. Las poblaciones obtenidas han permitido analizar el aporte del genotipo silvestre para la mejora de la calidad de los frutos de esta especie. En consecuencia se ha logrado ampliar la variabilidad genética para caracteres de calidad tales como peso, forma, sólidos solubles, acidez y vida poscosecha de los frutos.

---

## SIMPOSIO GENÉTICA REPRODUCTIVA HUMANA

Coordinadora: Juchniuk M.S. Hospital Trelew.

e-mail: ivijuchniuk@hotmail.com

Distintos aspectos que involucran la meiosis y el estado de conservación del ADN son determinantes para la reproducción humana, así como aspectos relacionados con las señales específicas de las hormonas de la reproducción. La infertilidad es uno de los tópicos más estudiados en el área de citogenética molecular, bioquímica y expresión génica. El objetivo de este simposio es discutir temas actuales relacionados a la reproducción humana masculina y femenina. Se abarcan en este simposio errores de no disyunción meiótica en poblaciones de espermatozoides de pacientes infértiles y mecanismos de reparación de ADN en el diagnóstico de infertilidad masculina de pacientes que son encaminados a reproducción asistida. La función gonadal femenina con expresión génica variable será discutida en este contexto.

---

## IMPACT OF CHROMOSOMAL POLYMORPHISMS OF HETEROCHROMATIN ON MALE MEIOSIS IN HUMANS

Pereira C.S.<sup>1</sup>, V.P. Santana<sup>2</sup>, S.A. Santos<sup>1</sup>, M.H.Y. Dantas<sup>2</sup>, M. Prata<sup>1</sup>, J. Squire<sup>3</sup>, L. Martelli<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Departamento de Genética, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, USP, Brasil. <sup>2</sup>Departamento de Ginecología e Obstetrícia, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, USP, Brasil. <sup>3</sup>Department of Pathology and Molecular Medicine, Queen's University, Kingston, ON, Canada.

e-mail: cirosilveira@usp.br

Polymorphisms or heteromorphisms are structural chromosomal variants that are usually considered to be benign. However, the frequency of these polymorphisms is higher in infertile subjects compared to general population, suggesting that there may be a correlation between these chromosomal variants and reduced fertility. Homologous chromosome pairing is impaired in heteromorphic men and may interfere in the meiotic segregation which is related infertility. The objective of this study was to evaluate the meiotic segregation in spermatozoa of heteromorphic patients and investigate its correlation between with the infertility phenotype in these men. Analysis of the meiotic segregation was performed by FISH technique using specific probes for X,Y and 9 chromosomes. Disomies and

diploidy of fertile and infertile controls were compared to heteromorphics. The frequency of disomies and diploidy were higher in heteromorphics compared to both controls. Additionally the Y chromosome disomy was higher in the presence of heteromorphism of chromosome 9, suggesting an inter-chromosomal effect. We also evaluated the segregation of these chromosomes in men undergoing assisted reproduction treatment. We observed a higher frequency of diploidy and disomies in the patients with no reproductive success, showing that it is a potential prognosis marker. Our study highlights the importance of the diagnosis of chromosome heteromorphisms and the need for the evaluation of meiotic segregation of germ cells for comprehensive genetic counseling.

---

## IMPACTO DE LA FRAGMENTACIÓN DEL ADN ESPERMÁTICO EN LA REPRODUCCIÓN HUMANA

Avenaño C. Nascentis Medicina Reproductiva, Córdoba. LAC Trelew y CeBio, Trelew, Chubut, Argentina. e-mail: andrologiachubut@yahoo.com.ar

La integridad del ADN de las gametas es de vital importancia para el normal desarrollo embrionario y un prerrequisito esencial para prevenir la transferencia de anomalías genéticas a nuevas generaciones. El estudio de la integridad del ADN espermático se ha visto revalorizado con el incremento de los tratamientos de reproducción asistida (TRA). Si bien el origen de la presencia de espermatozoides con ADN fragmentado es controversial, diferentes autores lo atribuyen a un desbalance en la presencia de sustancias reactivas de oxígeno. Las técnicas de TUNEL, el ensayo de Cometa, el SCD y el SCSA son los más utilizados para evaluar fragmentación de ADN. Estudios en hombres infértiles han mostrado un claro aumento en el número de espermatozoides con ADN fragmentado en comparación con hombres fértiles. Asimismo, el aumento del número de espermatozoides con ADN fragmentado disminuye las posibilidades de embarazo mediante concepción natural e inseminaciones intrauterinas, así como una clara disminución de las tasas de fertilización, crecimiento embrionario, calidad embrionaria, implantación, embarazo y un aumento de abortos espontáneos luego de TRA. Por lo que se ha postulado incluir dentro de los análisis básicos de la pareja infértil la evaluación de la fragmentación de ADN como

un nuevo método de predecir posibilidades de embarazo.

## IMPLICANCIA DE LOS OLIGOSACÁRIDOS EN LAS ACCIONES DE FSH SOBRE LA CÉLULA DE LA GRANULOSA

Loreti N., S. Campo. Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. C. Bergadá", CEDIE. CONICET-FEI, División de Endocrinología, Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez.  
e-mail: nloreti@cedie.org.ar

La hipófisis modula la función del ovario regulando, no solo la síntesis y liberación de la Hormona Folículo Estimulante (FSH), sino también las características de los oligosacáridos presentes en la molécula, lo cual implica la secreción de diferentes variantes de glicosilación. Estas variantes difieren en el grado de sialilación y complejidad de sus oligosacáridos. La regulación hormonal del grado de procesamiento de los oligosacáridos y la asociación de diferentes tipos de variantes glicosiladas circulantes con estadios específicos del desarrollo folicular, sugieren que los procesos regulatorios involucrados requieren de estímulos de variantes glicosiladas de FSH con biopotencia variable. El estudio del perfil de expresión génica global y el análisis de ontología génica reveló la capacidad que poseen las diferentes variantes glicosiladas de FSH de modular en forma diferencial la expresión de genes involucrados en funciones o procesos esenciales de la célula de la granulosa. Estos resultados sugieren que la sialilación y complejidad de los oligosacáridos de FSH participan en la regulación de la función gonadal y claras diferencias en ambas características serían necesarias para modular la actividad biológica a nivel de la expresión génica en la célula de la granulosa y alcanzar, en consecuencia, un adecuado desarrollo folicular.

## FILOGENIAS DE PLANTAS VASCULARES DE LOS ANDES

Coordinadoras: Vidal-Russell R., C.I. Calviño. INIBIOMA-CONICET, Universidad Nacional del Comahue, Bariloche, Río Negro, Argentina.  
e-mail: vidalrussell@comahue-conicet.gob.ar

La cadena montañosa de los Andes es conocida por su gran porcentaje de flora endémica y la gran cantidad de radiaciones evolutivas en distintos linajes. El estudio de la radiación de especies en distintos géneros en diferentes familias brinda oportunidades de generar

hipótesis sobre cómo el levantamiento de los Andes afectó la diversificación en los linajes y cómo ellos adoptaron diferentes morfologías a los distintos climas generados. Incluso la diversificación en los Andes se expande aún más allá incursionando en los otros biomas del neotrópico. Las especies andinas también sufrieron reducción de su rango de distribución en el último máximo glaciar dejando huellas en el genoma de estas especies. El objetivo de este simposio es reunir distintos grupos de trabajo que estén desarrollando filogenias de géneros de plantas vasculares andinos y poder comparar patrones, ver similitudes y diferencias entre los diversos resultados. Se espera que distintos linajes hayan respondido diferente a los mismos eventos geológicos resultando en radiaciones evolutivas con marcadas adaptaciones morfológicas en conjunto con una divergencia a nivel genético; mientras que otros linajes pueden mostrar alta divergencia genética y poca diversidad morfológica y no haberse diversificado.

## EVOLUCIÓN DE PLANTAS ANDINAS: EJEMPLOS EN APIACEAE, APOCYNACEAE, ASTERACEAE Y SCHOEPFIACEAE

Calviño C.I., R. Vidal-Russell, C. Ezcurra, M. Fernández, R. López Laphitz, A. Padin. INIBIOMA-CONICET, UN Comahue, Bariloche, Río Negro, Argentina.  
e-mail: ccalvino@comahue-conicet.gob.ar

Comprender los procesos biológicos, geológicos y/o ambientales que han promovido la gran riqueza y endemismo de la flora andina es clave para dilucidar los mecanismos que generan y mantienen la diversidad biológica. Nuestro objetivo es estudiar la evolución de distintos grupos de plantas con importantes centros de diversidad en los Andes o regiones vecinas a partir de filogenias moleculares. Los grupos analizados hasta el momento son: *Azorella-Mulinum* y *Eryngium* (Apiaceae), *Chuquiraga* (Asteraceae), *Arjona*, *Quinchamalium* y *Schoepfia* (Schoepfiaceae), y *Diplolepis* y *Tweedia* (Apocynaceae). Las filogenias moleculares se usarán para analizar la evolución de caracteres morfológicos, reconstruir áreas biogeográficas o ambientes ancestrales, y datar eventos de divergencia. Además permitirán corroborar la presencia de radiaciones rápidas y realizar estudios espacio-temporales que comparan el número de linajes a través del tiempo. El análisis de patrones coincidentes y/o las diferencias en los distintos grupos permitirá entender procesos de diversificación y de especiación en los Andes.

## DISTRIBUCIÓN GEOGRÁFICA Y DIVERGENCIA GENÉTICA DE LINAJES EN *Quinchamalium chilense* (SCHOEPFIACEAE)

Lopez Laphitz R.M., C. Ezcurra, R. Vidal-Russell. INIBIOMA-CONICET, UN Comahue, Bariloche, Río Negro, Argentina.  
e-mail: rlaphitz@gmail.com

*Quinchamalium* es un género de hierbas hemiparásitas que se distribuye a lo largo de la Cordillera de los Andes en Sudamérica. Recientes estudios taxonómicos y morfológicos identifican solo una especie: *Q. chilense* Molina. El objetivo de este trabajo es relacionar la divergencia de los linajes en la filogenia del gen nuclear ITS en *Q. chilense* con variación climática asociada a la diversificación de nicho ecológico a lo largo de la distribución de la especie. Las relaciones filogenéticas entre individuos de todo el rango geográfico de la especie muestran tres clados principales con alto soporte (>90%). Para estimar el nicho ambiental de cada linaje utilizamos las características bioclimáticas y geográficas de cada individuo y comparamos los nichos de los diferentes linajes con estadística multivariada. Aunque algunos linajes ocupan nichos ambientales diferentes, lo que apoya la idea de que la divergencia de nicho haya sido importante en la evolución de esta especie, también se ven casos de conservatismo de nicho y ausencia de divergencia ecológica entre linajes. Nuestro trabajo muestra la utilidad de los análisis de datos ambientales en relación al estudio de la filogenia y la divergencia genética, especialmente en especies de amplia distribución.

## FILOGENIA MOLECULAR, EVOLUCIÓN DEL NICHU ECOLÓGICO Y DIVERSIFICACIÓN EN BRASSICÁCEAS ANDINAS

Salariato D.L. Instituto de Botánica Darwinion-CONICET, c.c. 22 B1642HYD, San Isidro, Buenos Aires, Argentina.  
e-mail: dsalariato@darwin.edu.ar

La familia Brassicaceae incluye aproximadamente 320 géneros y 3.660 especies distribuidas mundialmente, siendo más abundantes en áreas templadas y alpinas del hemisferio norte. Sin embargo, se encuentra bien representada en Sudamérica con 374 especies nativas incluidas en 40 géneros. Si bien en los últimos años se han obtenido numerosas filogenias para la familia, poco es lo que se sabía hasta ahora de la historia evolutiva de los

taxones sudamericanos. Dentro de la familia Cremolobeae (3 géneros, 32 especies), Eudemeae (7 géneros, 30 especies) y Schizopetaleae (2 géneros, 16 especies) representan las únicas tres tribus endémicas de Sudamérica y con una distribución geográfica asociada a la Cordillera de los Andes. En este trabajo se obtuvo una filogenia molecular incluyendo a las tres tribus y utilizando tanto marcadores moleculares del núcleo (ITS) como del cloroplasto (*trnL-F*, *trnH-psbA*, intron *rps16*) para luego estudiar la evolución del nicho ecológico y los cambios en las tasas de diversificación de los distintos grupos a través del tiempo. Los resultados muestran que las tres tribus forman un grupo monofilético sobre el que han ocurrido varios cambios en las tasas de diversificación, los cuales parecen estar asociados a los cambios de nicho ecológico ocurridos en los diferentes linajes.

## FILOGENIA Y EVOLUCIÓN DE RASGOS FLORALES EN EL GÉNERO SUDAMERICANO *Jaborosa* (SOLANACEAE)

Moré M., A.C. Ibañez, A.N. Sérsic, G.E. Barboza, A.A. Cocucci. Laboratorio de Ecología Evolutiva y Biología Floral, Instituto Multidisciplinario de Biología Vegetal (CONICET-UNCba), CC 495, CP 5000, Córdoba, Argentina.  
e-mail: mmore@efn.uncor.edu

El género *Jaborosa*, conformado por 22 especies endémicas del sur de Sudamérica, muestra una notable variación interespecífica en sus rasgos florales (morfología, tamaño, coloración y composición química de las fragancias florales). La reconstrucción de estos rasgos florales y del modo de polinización en una filogenia molecular basada en cinco marcadores moleculares, combinada con información de la distribución geográfica actual de las especies, reveló la presencia de dos clados que divergieron hace aproximadamente 10 millones de años. Un clado distribuido en tierras bajas subtropicales, debajo de los 1.000 m de altura y al norte de los 36° de latitud Sur, compuesto por tres especies que presentan flores blancas de antesis nocturna, limbos estrellados y tubos corolinos de hasta 12 cm de longitud y comprobada o supuestamente polinizadas por esfíngidos nocturnos. El otro clado, compuesto por el resto de las especies, se distribuye principalmente en regiones de alta montaña de los Andes desde Perú hasta Argentina (encima de los 3.000 m) y en la región más austral de la estepa patagónica. Este clado, cuyo ancestro común más reciente se habría

originado hace 3,7 millones de años, muestra una reciente y marcada diversificación en el modo de polinización (moscas saprófilas, polillas y mixto) asociada a cambios en el color de la corola, la morfología y tamaño floral, la composición química de las fragancias florales y la pérdida de un nectario funcional. Esta diversificación de los rasgos florales del clado AndinoPatagónico sería contemporánea con el levantamiento de los Andes durante el Pleistoceno.

---

## ASPECTOS GENÉTICOS Y BIOTECNOLÓGICOS DE LEVADURAS NATIVAS

Coordinador: Libkind D. INBIOMA-CONICET, UN Comahue.  
e-mail: diego.libkind@gmail.com

El presente simposio busca mostrar los avances en el estudio de la biodiversidad de levaduras de ambientes naturales y artificiales de la Patagonia Argentina, su caracterización genética y la evaluación de sus potenciales aplicaciones biotecnológicas. Se ejemplificarán métodos de identificación genética y detección directa a partir de muestras ambientales, así como también estudios sobre la estructura poblacional de ciertas especies de levaduras de relevancia biotecnológica. Se mostrarán resultados sobre obtención y análisis de genomas completos de levaduras nativas argentinas y las estrategias bioinformáticas empleadas. Por último, se mostrarán casos concretos de aplicación de microorganismos autóctonos para la diferenciación productiva de bebidas fermentadas y el empleo de estrategias para el mejoramiento genético.

---

## HERRAMIENTAS MOLECULARES PARA LA IDENTIFICACIÓN DE LEVADURAS DE AMBIENTES NATURALES

de Garcia V. Laboratorio de Microbiología Aplicada y Biotecnología, INBIOMA-CCT Patagonia Norte.  
e-mail: vikidegarcia@gmail.com

Las Levaduras son hongos unicelulares que se encuentran distribuidos en prácticamente todos los ambientes, desde los ambientes considerados más extremos (fríos, ácidos, etc.) hasta los asociados al humano (desde la clínica a la industria). Estos microorganismos juegan un papel principal en el ciclado de materia orgánica de los ambientes naturales y sus diversas estrategias adaptativas y

su potencial metabólico ha permitido su aplicación en la producción de compuestos y en el desarrollo de diversos procesos biotecnológicos. Para el estudio de comunidades de levaduras se utilizan diferentes enfoques (análisis fisiológico, metabólico y genético). Para su detección, identificación y clasificación se han desarrollado bases de datos de secuencias génicas y técnicas moleculares de fácil acceso. Estas técnicas incluyen desde *fingerprinting* (microsatélites, RAPD, AFLP) para el estudio de diferencias dentro y entre especies, la secuenciación de múltiples genes para la identificación de especies y estudios filogenéticos y taxonómicos, hasta el análisis meta-genómico para el estudio de comunidades (TGGE-DGGE, ARISA, Piro-secuenciación). El estudio de la biodiversidad de levaduras de ambientes naturales aporta conocimientos a la filogenia, la descripción y conservación de los recursos genéticos y a las potencialidades biotecnológicas de los ambientes naturales.

---

## OBTENCIÓN, ENSAMBLE Y ANÁLISIS DE GENOMAS DE LEVADURAS NATIVAS DE INTERÉS BIOTECNOLÓGICO

Bellora N. Instituto de Investigaciones en Biodiversidad y Medioambiente (CONICET-UN Comahue), Bariloche, Argentina.  
e-mail: nbellora@gmail.com

La síntesis de micosporinas (MIC) en *Phaffia rhodozyma* ha abierto un amplio espectro de interrogantes de carácter bioquímico, ecológico, taxonómico y biotecnológico que requieren ser respondidos. El genoma completo será utilizado como base para resolver aspectos básicos como su inducción y regulación. Hemos obtenido los borradores genómicos mediante el ensamblaje de *paired-end* secuenciados con Illumina de las cepas CBS7918<sup>T</sup> (N50=75,9K) y CRUB1149 (N50=163,6K), de aproximadamente 19Mb, un contenido de G+C del 47% y 2,4% de regiones repetitivas. Los errores de secuenciación estuvieron debajo del 0,1% y el 98% de las secuencias de *P. rhodozyma* en NCBI y secuencias de provenientes de estudios de RNA-seq fueron cubiertas. Se identificaron los *reads* y ensamblaron los *clusters* completos de rRNA nucleares, los genomas mitocondriales y plásmido pDK1, cada ensamblaje con un *coverage* proporcional a la cantidad de copias por célula. El análisis comparativo entre cepas muestra un 3-4% de divergencia en secuencias genómicas y 92% de genes comunes. Realizamos estudios

filogenómicos a partir de genes comunes a todos los organismos eucariotas (CEG). Localizamos los genes de síntesis de astaxantina, se predijeron nuevas enzimas reguladoras y se encontró el *cluster* de genes responsable de la síntesis de MIC, hasta ahora desconocido.

---

## ESTRATEGIAS PARA EL USO DE LEVADURAS NATIVAS EN LA DIFERENCIACIÓN DE BEBIDAS FERMENTADAS REGIONALES

González Flores M.<sup>1</sup>, A. Origone<sup>1</sup>, R.J. Barbagelata<sup>1</sup>, M.E. Rodríguez<sup>1,2</sup>, C.A. Lopes<sup>1,3</sup>. <sup>1</sup>Grupo de Biodiversidad y Biotecnología de Levaduras, Instituto de Investigación y Desarrollo en Ingeniería de Procesos, Biotecnología y Energías Alternativas (PROBIEN- CONICET, UNCo), Fac. Ingeniería, UNCo. Neuquén, Argentina. <sup>2</sup>Fac. Ciencias Médicas. <sup>3</sup>Fac. Ciencias Agrarias, UNCo, Argentina.  
e-mail: clopes@conicet.gov.ar

*Saccharomyces uvarum* y *Saccharomyces eubayanus* son levaduras criotolerantes asociadas a ambientes naturales. *S. uvarum* también se asocia a la fermentación de mostos de manzana y uva a bajas temperaturas, presentando un mayor consumo de fructosa, menor producción de acidez volátil y mayor de glicerol y alcoholes superiores que *Saccharomyces cerevisiae*. En muchos casos, las especies no-*S. cerevisiae* no son capaces de completar las fermentaciones de mostos con altos contenidos de azúcares. En este sentido, híbridos artificiales entre estas especies y *S. cerevisiae*, con propiedades intermedias o superiores a los parentales, podrían convertirse en una herramienta interesante para la diferenciación de estos productos. En nuestro laboratorio se evaluó la potencialidad de cepas regionales de *S. uvarum* y *S. eubayanus* y de híbridos artificiales para la elaboración de sidras y vinos a bajas temperaturas. Los híbridos se generaron mediante métodos no generadores de OGMs y la estabilización genética de los mismos se realizó mediante micro-fermentaciones sucesivas en mosto de manzana o uva a 13° C y 20° C. Independientemente del sustrato utilizado, los híbridos produjeron cantidades de glicerol intermedias o mayores y valores de acidez volátil inferiores que sus parentales en las condiciones ensayadas y se obtuvieron perfiles aromáticos diferenciales entre los híbridos y los parentales.

---

## SELECCIÓN DE TOLERANCIA AL ESTRÉS BIÓTICO EN PLANTAS

Coordinador: Castro A.M. Genética, CISAV, Facultad de Cs. Agrarias y Forestales, UNLP. INFIVE- CONICET, CCT-La Plata.  
e-mail: amcastro@isis.unlp.edu.ar

Las plantas han desarrollado numerosos mecanismos para interferir o evitar el daño provocado por herbívoros y organismos patógenos. Mientras las defensas constitutivas intentan detener el desarrollo de estos agentes, las defensas inducibles son activadas a partir del reconocimiento de una plaga e incluyen múltiples cambios bioquímicos y/o morfológicos, tales como la expresión de genes de defensa. La percepción del estrés en una parte de la planta puede causar el incremento de la resistencia en la totalidad de la misma, proceso denominado *resistencia sistémica adquirida* (mediada por Ácido Salicílico) o *resistencia sistémica inducida* (mediada por Ácido Jasmónico). La exposición de las plantas a un estrés suave permite obtener respuestas más rápidas y efectivas de defensas ante subsecuentes ataques, infecciones y/o estrés ambiental de mayor severidad (*priming*). Varios patógenos y plagas han desarrollado razas fisiológicas o biotipos que suelen ser cultivar-específicos, en otros casos la gran variabilidad genética y la posibilidad de recombinación en los agresores hacen que el control sea una tarea dificultosa. Es sin duda la búsqueda de mecanismos de tolerancia estable, ya sea raza-específica o inespecífica, basados en genes de expresión constitutiva o inducibles, el método más sustentable de control de patógenos y plagas. La selección y mejora de las defensas constitutivas e inducibles en plantas mediante selección asistida, constituye una temática interdisciplinaria de alto impacto que ha comenzado a desarrollarse en Argentina. Los mecanismos de defensa que funcionan en las plantas son altamente específicos y en la gran mayoría de los casos no provocan presión de selección en las plagas. Algunos, además, actúan a nivel de las interacciones tritróficas (planta-insecto- parasitoides/predadores). Dado el impacto a nivel de sustentabilidad del manejo de los cultivos, resulta de importancia el tratamiento interdisciplinario del tema en el marco de este Simposio.

---

## FUSARIOSIS DE LA ESPIGA DE TRIGO, ASPECTOS FISIOPATOLÓGICOS Y TOXIGÉNICOS A CONSIDERAR FRENTE A LA MEJORA DE ESTA PATOLOGÍA

Malbrán I., C.A. Mourellos, G.A. Lori. CIDEFI-CICBA-UNLP (Centro de Investigaciones de Fitopatología), Fac. Cs. Agrarias y Forestales, Univ. Nac. de La Plata.  
e-mail: galori@infovia.com.ar

La Fusariosis de la Espiga de Trigo (FET) es una de las

enfermedades fúngicas más importantes que afecta las áreas cerealeras de todo el mundo, de acuerdo a las condiciones climáticas vigentes durante el período de floración del trigo suele presentarse con carácter epidémico. En la Argentina, *Fusarium graminearum* Schwabe [teleomorph *Gibberella zae* (Schwein.) Petch], es el principal agente causal de esta patología. Si bien la FET provoca pérdidas económicas debido a la disminución de los rendimientos, también se ve afectada la calidad del grano por la habilidad que posee el patógeno para producir micotoxinas (Tricotecenos y Zearalenona), durante el proceso de la patogénesis. Estos compuestos están relacionadas con la agresividad de los aislamientos de *F. graminearum*, en las poblaciones del patógeno existen diferencias cualitativas y cuantitativas en la producción de tricotecenos, los resultados obtenidos en la Argentina sugieren que bajo condiciones de campo la habilidad de *F. graminearum* de producir y acumular DON en las espigas de trigo está altamente relacionado con la agresividad de los aislamientos. En el estudio de la estructuración de esta agresividad se ha observado que los aislamientos evaluados difieren significativamente en su habilidad para inducir síntomas de FET. La interacción entre los aislamientos de *F. graminearum* y la planta de trigo es un fenómeno complejo, que incluye además la existencia de la variabilidad en la agresividad de las poblaciones del patógeno y la presencia de distintos comportamientos del cereal frente a la FET. Tradicionalmente se ha trabajado en las fuentes de resistencia del tipo I y II, la profundización de los estudios de las poblaciones patógenas relacionados con la agresividad y capacidad toxigénica, como los de las interacciones patógeno hospedante, sugieren la integración de los otros mecanismos de resistencia (III, IV y V) como estrategias para la búsqueda de materiales de buen comportamiento hacia la FET.

## SELECCIÓN ASISTIDA DE TOLERANCIA A LA FUSARIOSIS DE LA ESPIGA EN TRIGO

Lori G.<sup>1,2</sup>, A.M. Castro<sup>3,4</sup>. <sup>1</sup>CIDEFI, Fitopatología, Fac. Cs. Agrarias y Forestales, UNLP. <sup>2</sup>Comisión de Investigaciones Científicas de la provincia de Bs. As. <sup>3</sup>Genética, CISA, Fac. Cs. Agrarias y Forestales, UNLP. <sup>4</sup>INFIVE-CONICET, CCT-La Plata.  
e-mail: amcastro@isis.unlp.edu.ar

La Fusariosis de la espiga (FE) es una de las enfermedades más importantes de trigo con reducciones del rendimiento y la calidad del grano. Los trigos argentinos frecuentemente sometidos a la infección de *F.*

*graminearum* presentan pérdidas que van del 10 al 42% de la producción. Existen cinco mecanismos de resistencia al patógeno, sin embargo, la mejora de la tolerancia es muy dificultosa dada la alta variabilidad existente en las poblaciones de *Fusarium*. La actual base genética de la resistencia a nivel mundial en trigo es muy estrecha ya que sólo han mostrado ser efectivos los genes identificados en el cultivar chino Sumai3. Por esa razón es crítico encontrar nuevas fuentes de resistencia a FE. Con ese propósito nuestro grupo inició el cribado de 114 líneas isogénicas recombinantes (RILs) de la población de mapeo de ITMI, evaluando los mecanismos I, II y V durante 5 años. Para ello, esas RILs fueron desafiadas con una población formada por 65 aislamientos de *Fusarium* colectadas en las provincias de Bs. As., Entre Ríos y Santa Fe. Se evaluaron la severidad (S), el índice de *Fusarium* (IF), el peso de mil granos (PMG) y el porcentaje de granos dañados (GD) en plantas inoculadas por aspersión (Tipo I de resistencia) o por inyección (Tipo II de resistencia) y en plantas control sin inoculación. Se observaron diferencias altamente significativas entre ambos padres de las RILs, con el trigo "Synthetic" mostrando valores de tolerancia similares a Sumai3 para la mayoría de los parámetros evaluados. Además se encontró asociación entre las características analizadas y los marcadores moleculares mapeados en la población de RILs de ITMI. Se identificaron dos QTLs explicando la mayor parte de la variación de ambos tipos de resistencia. Otros QTLs adicionales de menor magnitud fueron también localizados. En todos los casos fue el padre Synthetic el que contribuyó con los alelos que aportaron a la resistencia a *F. graminearum*. Estos nuevos genes podrán ser incluidos en materiales que ya poseen otros que confieren tolerancia a FE con el propósito de piramidalizar los genes que contribuyen al control de este patógeno.

## SELECCIÓN ASISTIDA DE GENES QUE OTORGAN TOLERANCIA A ÁFIDOS EN CEBADA

Tocho E. Genética, CISA, Fac. de Cs. Agrarias y Forestales, UNLP e Instituto de Fisiología Vegetal (INFIVE), CONICET, CCT La Plata.  
e-mail: ericatocho@yahoo.com.ar

El objetivo principal de nuestro trabajo es localizar genes de tolerancia a áfidos en cebada con el propósito de obtener recursos genéticos que puedan ser aprovechados en programas de mejora, para ser transferidos a materiales comerciales, ya sea mediante métodos tradicionales



o utilizando técnicas moleculares más avanzadas. La identificación de genes de resistencia se realiza mediante la caracterización fenotípica y molecular de una población de líneas recombinantes doble haploides (LRD) de cebada cervecera, provenientes del cruzamiento entre padres contrastantes (Dom y Rec), que son expuestas al daño del pulgón verde de los cereales (*Schizaphis graminum*) y del pulgón ruso del trigo (*Diuraphis noxia*). La caracterización fenotípica consiste en identificar mecanismos de resistencia de tipo antixenosis, tolerancia y antibiosis. En tanto la caracterización molecular permite establecer la asociación entre esos mecanismos de resistencia y los marcadores moleculares mapeados en las LRD provenientes de esta población, con el propósito de localizar loci de efectos cuantitativos (QTLs) de resistencia. Se identificaron varios QTLs de tolerancia a ambos pulgones ubicados principalmente en los cromosomas 1H, 2H, 5H y 7H. Los marcadores moleculares ligados a esos genes de defensa o a los QTLs, permiten la utilización de técnicas de Selección Asistida por Marcadores (MAS) que pueden acelerar los procesos de mejoramiento de caracteres deseados, en particular la resistencia a los áfidos. En un momento de expansión y auge del cultivo de cebada como el actual en la Argentina, la contribución que pueda hacerse al mejoramiento será muy valiosa.

## MECANISMOS DE DEFENSA INDUCIDOS POR EL ESTRÉS BIÓTICO EN TRIGO

Tacaliti M.S.<sup>1</sup>, D.O. Giménez<sup>2</sup>, A.M. Castro<sup>1,3</sup>. <sup>1</sup>Genética, CISAV, Facultad de Cs. Agrarias y Forestales, UNLP. <sup>2</sup>Fisiología Vegetal, Facultad de Cs. Agrarias y Forestales, UNLP. <sup>3</sup>INFIVE-CONICET, CCT La Plata.  
e-mail: msilviatacaliti@yahoo.com.ar

El trigo pan, *Triticum aestivum*, constituye una especie de genoma muy complejo. Ante la acción de un factor que genera estrés, como el ataque de un organismo patógeno o de un insecto, la planta es inducida a activar sus defensas mediante la transmisión de numerosas señales de respuesta. Las principales moléculas de señalización involucradas son el ácido jasmónico (AJ), ácido salicílico (AS), etileno, ácido abscísico, ácido giberélico, brasinoesteroides, especies reactivas de oxígeno (ROS) y óxido nítrico, sustancias que caracterizan a la interacción planta-insecto. Se conoce que las respuestas al estrés pueden generar, directa o indirectamente, modificaciones en la regulación epigenética y a nivel de la cromatina. Algunos cambios en

la cromatina son estables y se tornan independientes del inductor, originando en algunos casos epialelos heredables. Además, la inducción de estados epigenéticos promueve la movilidad de transposones de ADN y retrotransposones, elementos muy abundantes en los genomas vegetales y en el del trigo en particular. En conclusión, es aceptada la idea de que el estrés induce modificaciones persistentes y heredables de la cromatina, las cuales redundan en cambios a nivel de la expresión génica y de las características fenotípicas. En nuestros estudios, hemos logrado identificar al menos un gen regulador que permite dar respuesta a las diferentes vías activadas por los inductores hormonales y a áfidos. Para ello fue necesario generar materiales segregantes para una única región de un cromosoma, obtenidas a partir de líneas dihaploides recombinantes del cultivar susceptible Chinese Spring y el trigo "Synthetic". La transferencia a materiales comerciales de este sistema mediante MAS proveerá de un mecanismo de defensa a múltiples estreses.

## RESISTENCIA GENÉTICA EN LOS CULTIVOS DE AVENA Y CEBADA A LAS ROYAS DE LA HOJA (*Puccinia coronata* y *Puccinia Hordei*)

Giménez F., V. Conti, F. Moreyra, G. González, P. Campos. Estación Experimental Agropecuaria INTA Bordenave.  
e-mail: gimenez.fernando@inta.gov.ar

La avena ocupa una superficie de 1,1 millones de hectáreas y su principal destino es la producción de forraje verde para el ganado durante el otoño, invierno y principios de primavera, mientras que la cebada ocupa 1,5 millones de hectáreas, destinándose su producción a la industria cervecera y como grano forrajero, ambos con saldos exportables. Las royas de la hoja son unas de las principales enfermedades que afecta a ambos cultivos, limitando su producción. Los patógenos que producen esta enfermedad son *Puccinia coronata* en avena y *Puccinia hordei* en cebada, ambos parásitos específicos. *P. coronata* posee numerosas razas y es muy variable debido a la alta tasa de mutación. Esto lleva a diseñar una estrategia dinámica e interdisciplinaria para generar cultivares con resistencia genética. Los viveros de evaluación fitosanitaria se realizan en diferentes regiones del país para la caracterización y toma de muestras que permiten obtener aislamientos monopostulares, los cuales son multiplicados y caracterizados bajo condiciones controladas y luego utilizados para determinar la aparición

de nuevas razas y su nivel de virulencia. En el último quinquenio se identificaron 43 razas diferentes mediante este sistema. Posteriormente, estos aislamientos se utilizan para buscar fuentes de resistencia y así piramidalizar genes de resistencia vertical y seleccionar genotipos en poblaciones segregantes. Esto se complementa con el uso de marcadores moleculares de genes conocidos que confieren resistencia a varias razas como el Pc91 y Pc94. No hay cultivares resistente a todas las razas. *P. hordei* es más estable, se conocen 21 genes de resistencia vertical y unos pocos que confieren resistencia horizontal. Los genes utilizados actualmente han sido quebrados, quedando como efectivos el Rph7, Rph15, Rph16 y Rph19. Ningún cultivar posee estos genes. El gen Rph7 posee un marcador molecular asociado codominante (CAPS), el cual permite seleccionar el alelo que confiere resistencia.

---

## GENÓMICA Y BIOINFORMÁTICA: PLATAFORMA DE BIOTECNOLOGÍA

Coordinador: Giovambattista G. Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET, UNLP-CONICET), Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata, Buenos Aires, Argentina.  
e-mail: guillermogiovambattista@gmail.com

Los grandes cambios tecnológicos ocurridos durante los últimos años y la irrupción de las disciplinas denominadas “omics” han ido modificando significativamente la dinámica de trabajo de los laboratorios dedicados a la investigación y desarrollo en genética, así como también, la escala y organización de los proyectos de investigación en esta área. La necesidad de utilizar costosas plataformas de alta *performance* (Genotipificación genómica, secuenciación masiva, etc.) ha llevado a que una parte considerable de los análisis sean realizados en servicios centralizados especializados en este tipo de técnicas, ya sea pertenecientes a instituciones públicas o privadas. Por otra parte, la producción masiva de datos y el aumento de la complejidad de los análisis ha llevado al desarrollo de la bioinformática y de la biología computacional. Dado este nuevo escenario, en el presente simposio se discutirá sobre la oferta de servicios tecnológicos en el área de genética disponibles en la actualidad en el país, con el fin de aumentar su visibilidad en la comunidad científica y de esta forma contribuir al desarrollo de los proyectos de investigación.

---

## PLATAFORMA DE SECUENCIACIÓN HIGH-THROUGHPUT PARA ANÁLISIS DE GENOMAS HUMANOS, GENOMAS VEGETALES Y MICROBIOMAS

Romero M.S., B. Brun, S. Revale, M. Fabbro, M. Vázquez. Instituto de Agrobiotecnología Rosario (INDEAR), Rosario, Santa Fe, Argentina.  
e-mail: soledad.romero@indear.com

La plataforma de genómica y bioinformática de INDEAR que participa de las plataformas nacionales CATG (Consortio Argentino de Tecnología Genómica) y BIA (Bioinformática Argentina) ha desarrollado y puesto a punto una serie de aplicaciones usando las tecnologías de secuenciación masiva de ADN: Illumina Hiseq y Roche 454 GS-FLX+. En este sentido, hemos priorizado los desarrollos en genómica humana, genómica vegetal y microbiomas; tratándose de áreas vacantes en Argentina no existiendo previamente servicios locales. Se trabajó en estrecha colaboración con importantes grupos argentinos de investigación para el desarrollo de aplicaciones y procedimientos operativos estandarizados de producción y análisis de datos. Se utilizaron casos testigos de las siguientes áreas: GENÓMICA HUMANA. Casos testigo: a) Genomas completos de tres hermanos con encefalopatía epiléptica severa, b) Exomas completos en diseño quintuplet, gemelos con desorden del espectro de autismo, padres y hermano sanos, y c) Exomas completos en diseño triplet, niño con desorden de insensibilidad a GH e inmunodeficiencia y padres sanos. GENÓMICA VEGETAL. Caso testigo: Caracterización de cultivos genéticamente modificados de soja y trigo. MICROBIOMAS. Casos testigo: a) Proyecto microbioma humano argentino basado en 20 individuos sanos y 5 localizaciones (tracto gastrointestinal, cavidad oral, cavidad nasal, piel y vagina), y b) Genómica microbiana comparativa para epidemiología y evolución, análisis de *Pseudomonas aeruginosa* en infecciones crónicas de fibrosis quística. El objetivo es contar la experiencia de todos estos desarrollos ya disponibles como servicio en el país.

---

## SERVICIO DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN ANIMALES DOMÉSTICOS (GAD)

Giovambattista G., M.H. Carino, D.M. Posik, E.E. Villegas Castagnasso, J.A. Crespi, L.S. Barrientos, J.P. Lirón, N. Castillo, M.E. Zappa, G. Barbisan, H. Morales Durand, L.H. Olivera, A. Rogberg Muñoz, M. Abba, S. Díaz, M.V. Ripoli, P. Peral García. Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET, UNLP-CONICET), Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata, Buenos Aires,

Argentina.

e-mail: ggiovam@fev.unlp.edu.ar

Durante los últimos 20 años, el área de genética molecular de animales domésticos del IGEVET brinda servicios a terceros a entes gubernamentales, asociaciones de criadores, productores individuales, empresas y laboratorios privados y al sistema Científico-Tecnológico. El laboratorio se ha focalizado en genotipificación y posee tres plataformas: un equipo de microarrays GeneTitan, un pirosecuenciador y un secuenciador capilar, así como un *cluster* informático para cálculos de alto desempeño. Actualmente, 23 servicios tecnológicos de alto nivel (STAN del CONICET) son ofrecidos por el IGEVET. Entre ellos pueden mencionarse: identificación individual y racial en animales domésticos (paternidad, trazabilidad, selección genómica), identificación de especie, sexado, análisis de fragmentos, detección de enfermedades genéticas en animales domésticos, análisis de metilación, entre otros. Además, el GAD es uno de los pocos laboratorios de genética forense animal en el país y en la región. Recientemente, se han incorporado el servicio de análisis de microarrays de mediana y alta densidad utilizando la tecnología Axion®, así como análisis de bioinformática para datos genotipado y expresión génica, tanto de microarrays como de secuenciación de masiva. Finalmente, que el GAD brinda asesoramiento para el diseño y desarrollo de nuevos métodos de diagnóstico.

innovadores que ocurren en la mesada del laboratorio a la clínica (medicina traslacional), para mejorar tanto el diagnóstico como el tratamiento. En este contexto podemos definir a la Bioinformática Traslacional como al desarrollo y aplicación de métodos (bio)informáticos que conecten la información molecular disponible con la clínica. En la presente charla comentaré los principales avances técnico-conceptuales que llevaron al cambio de paradigma mencionado, y como los mismos han impactado en la investigación biomédica. En este contexto explicaré con algunos ejemplos los desafíos y aplicaciones de la Bioinformática Traslacional, haciendo énfasis en los desarrollos y capacidades existentes a nivel nacional. Presentaré también las perspectivas y avances en el ámbito internacional en el área, que prometen cambiar la manera en que concebimos la investigación en la prevención, diagnóstico y tratamiento de la salud, llevándonos a la promesa de la medicina personalizada.

---

## BIOINFORMÁTICA TRASLACIONAL: DE LA GENÓMICA A LA MEDICINA PERSONALIZADA

Marti M. Departamento de Química Biológica, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales de la Universidad de Buenos Aires, CONICET-INQUIMAE.

e-mail: marcelo@qi.fcen.uba.ar

Con el advenimiento del siglo 21 la Biología sufrió un cambio de paradigma producto del avance tecnológico en las técnicas de secuenciación masivas (*Next Generation Sequencing Methods*) y al convertirse, parcialmente, en una ciencia digital. Tal es así, que la incontenible cantidad de datos biológicos generados en los proyectos genoma, es uno de los principales motores de la industria de *soft* y *hardware*. Almacenar, procesar, analizar y convertir estos datos en “conocimiento” es el principal desafío de la Biología. En paralelo a estos desarrollos, en la última década ha habido una creciente presión para llevar los desarrollos