

1

## EVALUACIÓN GENÉTICA DEL FACTOR MASCULINO PREVIO A LOS TRATAMIENTOS DE REPRODUCCIÓN ASISTIDA

Poli M.N.<sup>1,2,4</sup>, P. Fernández Iriarte<sup>2</sup>, R. Coco<sup>3</sup>. <sup>1</sup>CONICET. <sup>2</sup>Laboratorio de Genética, FCEyN-UNMdP. <sup>3</sup>FECUNDITAS. <sup>4</sup>AGHU.  
E-mail: noeliamdp@gmail.com

El objetivo de este trabajo fue determinar la frecuencia de anomalías citogenéticas y moleculares relacionadas con los genes involucrados en la azoospermia/ criptoazoospermia/oligozoospermia severa, y sus implicancias en los tratamientos médicamente asistidos con tecnología reproductiva. Se realizaron estudios citogenéticos, análisis de microdeleciones AZF y secuenciación de algunos genes candidatos de la espermatogénesis. Los estudios citogenéticos fueron efectuados en sangre periférica de pacientes con infertilidad masculina, en productos de aborto y en un recién nacido. Se estudiaron 141 pacientes de los cuales 19 (13 %) presentaron anomalías cromosómicas y 35 (25 %) variantes cromosómicas. Las principales anomalías halladas fueron translocaciones recíprocas y cromosomas marcadores en mosaico. De los 11 productos de abortos analizables, 6 (54 %) presentaron una alteración cromosómica, las cuales fueron inferidas como las responsables del aborto espontáneo. El recién nacido presentó cariotipo normal. De los 39 pacientes estudiados para microdeleciones AZF, 12 (31 %) presentaron microdeleciones, siendo la región AZF<sub>c</sub> la más involucrada. Se secuenciaron fragmentos codificantes de 6 genes (BPY2, DBY, DAZ, RBMY, CDY y DAZL3) en 25 varones infértiles. Dieciséis pacientes (64 %) presentaron mutaciones en alguno de los genes analizados. DBY y BPY2 no evidenciaron mutaciones, DAZ resultó mutado en un paciente, RBMY en dos, DAZL3 en cuatro y CDY en 10 pacientes. Estos resultados resaltan la importancia del estudio genético en el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de la infertilidad.

2

## ESTUDIO DEL COMPORTAMIENTO DE PLANTAS TRANSFORMADAS DE MAÍZ CON EL GEN IPT BAJO LA REGULACIÓN DEL PROMOTOR SARK

Décima Oneto C.<sup>1</sup>, D. Lewi<sup>2</sup>, E. Blumwald<sup>3</sup>. <sup>1</sup>INTA EEA-Balcarce. <sup>2</sup>INTA-IGEAF. <sup>3</sup>UC-DAVIS.  
E-mail: decimaoneto.cecilia@inta.gob.ar

La senescencia celular puede ser retrasada en plantas transgénicas que expresan la enzima isopentiltransferasa (IPT). La expresión del transgenipt en plantas transformadas provoca un aumento de los niveles endógenos de citoquininas, generando retraso en la senescencia foliar, mayor actividad fotosintética y tolerancia al estrés abiótico. Se caracterizaron plantas transgénicas de maíz (*Zea mays* L.) transformadas con el transgenipt bajo la regulación del promotor sark (receptor proteína quinasa asociado a senescencia). Se evaluaron tres eventos transgénicos y sus respectivos controles null en dos condiciones hídricas (riego normal y déficit hídrico) impuestas durante dos semanas alrededor de antesis. En los eventos estudiados se comprobó que la senescencia provocada por el estrés hídrico indujo la expresión del transgenipt bajo la regulación del promotor sark. Durante la ocurrencia del déficit hídrico, la expresión del transgenipt aumentó los niveles de citoquininas, mantuvo el contenido de clorofila y mejoró la persistencia del AFV, aumentó la tasa fotosintética y la conductancia estomática, provocó una menor disminución en el NGP, del peso individual del grano y del rendimiento de grano en planta (RGP). Finalmente, las plantas bajo estrés hídrico que expresaron el transgenipt presentaron una tasa de crecimiento y biomasa aérea similar a las plantas bajo riego normal.

3

### CARACTERIZACIÓN Y EXPRESIÓN DEL GEN DE LA VITELOGENINA EN EL VECTOR DE LA ENFERMEDAD DE CHAGAS *Triatoma infestans* (HEMIPTERA: REDUVIIDAE)

Blariza M.J.<sup>1</sup>, B.A. García<sup>1</sup>. <sup>1</sup>INICSA (CONICET-UNC) y Cátedra de Bioquímica y Biología Molecular, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba.  
E-mail: mariablariza@yahoo.com.ar

Con el propósito de analizar en *Triatoma infestans* la expresión del gen de vitelogenina (Vg), fosfolipoglicoproteína precursora de vitelina (Vn), se inició el estudio con la identificación de dos genes Vg (Vg1 y Vg2). Se analizó la expresión de ambos genes en cuerpo graso y ovarios de hembras adultas durante la fase pre-vitelogénica (período sin alimentación) y vitelogénica (después de la ingesta de sangre) mediante la técnica de PCR en tiempo real y *western blot*. Los genes Vg también fueron evaluados en cuerpo graso de machos adultos y de hembras de quinto estadio. Vg1 y Vg2 solo se expresaron en cuerpo graso y ovarios de hembras adultas. Ambos genes se expresaron ligeramente en esos tejidos durante la pre-vitelogénesis. Después de la alimentación se observó en cuerpo graso un aumento significativo de expresión tanto a nivel transcripcional como proteico. Durante la vitelogénesis los patrones de distribución de los transcritos mostraron dos picos de expresión (días 4 y 12 post-alimentación). En ovarios se detectó un incremento del ARNm a partir del día 10 después de la alimentación. Además, los ensayos de inmunofluorescencia mostraron una fuerte señal para Vn en los gránulos de vitelo de los folículos terminales de hembras vitelogénicas. La participación de cuerpo graso y ovarios en la síntesis de Vg sugiere diferentes roles de las Vgs en su contribución al crecimiento de los ovocitos. Por otra parte, el silenciamiento de los genes Vg mediante ARN de interferencia disminuyó su expresión en cuerpo graso y ovarios de hembras adultas, observándose ausencia de oviposición.

4

### ESTUDIOS FILOGEOGRÁFICOS EN EL COMPLEJO *Turnera sidoides* L. (PASSIFLORACEAE)

Moreno E.M.S. Instituto de Botánica del Nordeste y Facultad de Ciencias Exactas, Naturales y Agrimensura, UNNE, Corrientes.  
E-mail: emsmoreno@agr.unne.edu.ar

A fin de contribuir a la comprensión de la respuesta de los organismos a los cambios geomorfológicos y climáticos ocurridos desde el Mioceno en el Dominio Fitogeográfico Chaqueño, se analizaron los patrones filogeográficos de *Turnera sidoides*. Este complejo de hierbas alógamas perennes constituye un modelo biogeográfico muy informativo ya que su distribución coincide en casi toda su extensión con la del Dominio Chaqueño, presentando una gran diversidad morfológica y ecológica y, además, posee una alta incidencia de la poliploidía. Se analizó la variabilidad genética (ADNn-ADNcp) de 97 poblaciones representativas de la variabilidad morfológica y la distribución geográfica del complejo. Este trabajo constituye el primer estudio filogeográfico de *T. sidoides* y es también el primero realizado en una especie ampliamente distribuida en el Dominio Chaqueño. Los análisis de la red de haplotipos y bayesianos realizados revelaron cuatro clados, los que representan unidades evolutivas que habrían permanecido estables a lo largo del tiempo, sugiriendo la ocurrencia de extensos períodos de aislamiento. A partir de los resultados obtenidos se proponen siete posibles centros de diversificación y fijación de los haplotipos para *T. sidoides* asociados con los mayores sistemas orográficos en la región. Las áreas de mayor diversidad específica y genética detectadas representarían reservorios de la variabilidad genética de *T. sidoides*, mientras que el arco serrano peripampásico constituiría un importante corredor que mantendría la conectividad biológica entre dichos reservorios.

5

---

## CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DEL MÓDULO RCCX Y DE REGIONES REGULATORIAS DEL GEN *CYP21A2* EN PACIENTES CON DEFICIENCIA DE 21-HIDROXILASA

Fernández C.S.<sup>1</sup>, L. Dain<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Centro Nacional de Genética Médica, ANLIS.

E-mail: cecisolfer@gmail.com

La deficiencia de 21-hidroxilasa es responsable de aproximadamente el 95 % de los casos de Hiperplasia Suprarrenal Congénita. La deficiencia posee dos formas de presentación clínica, la clásica (1/15.000) y la no clásica (1/1.000), que constituye la patología de herencia autosómica recesiva más frecuente. La 21-hidroxilasa es codificada por el gen *CYP21A2*, que se encuentra generalmente duplicado y repetido en tándem formando parte del módulo RCCX. Como consecuencia de la duplicación, los cromosomas poseen un gen *CYP21A2* y un pseudogen *CYP21A1P* con 98 % de identidad de secuencia. En este trabajo se realizó la caracterización molecular de la región RCCX en pacientes con deficiencia de 21-hidroxilasa de nuestra población. Se identificaron al menos 34 genotipos diferentes, producto de las combinaciones de 16 haplotipos distintos, lo que evidenció la elevada variabilidad de esta región genómica. Esta caracterización permitió la identificación de 2 haplotipos nuevos, la caracterización detallada de los haplotipos con una duplicación del gen y la estimación de las frecuencias de los distintos haplotipos. Por otra parte, se estudiaron dos regiones regulatorias distales de la transcripción del gen, escasamente evaluadas en pacientes con deficiencia de 21-hidroxilasa. Se identificó por primera vez una variante de secuencia con un efecto deletéreo en una región regulatoria del *CYP21A2* que modula negativamente la transcripción del gen y que podría estar relacionada a la presentación clínica de la patología.