



Journal of Basic & Applied Genetics

(Formerly MENDELIANA)

JOURNAL OF THE ARGENTINE SOCIETY OF GENETICS
REVISTA DE LA SOCIEDAD ARGENTINA DE GENÉTICA

Proceedings

XV Latin American Congress of Genetics

XLI Argentine Congress of Genetics

XLV Congress of the Chilean Society of Genetics

II Regional SAG-Litoral Meeting

Actas

XV Congreso Latinoamericano de Genética

XLI Congreso Argentino de Genética

XLV Congreso de la Sociedad de Genética de Chile

II Reunión Regional SAG-Litoral

Cited by

BIOLOGICAL ABSTRACTS

GENETICS ABSTRACTS

SISTEMA LATINDEX

Included in **SciELO**





ACTAS



**XV CONGRESO LATINOAMERICANO DE GENÉTICA
XLI CONGRESO ARGENTINO DE GENÉTICA
XLV CONGRESO DE LA SOCIEDAD DE GENÉTICA DE CHILE
II REUNIÓN REGIONAL SAG – LITORAL**

ROSARIO, ARGENTINA, 28 AL 31 DE OCTUBRE DE 2012

ORGANIZAN





COMITÉ EJECUTIVO

Presidente:

Dra. María Inés Oyarzabal.
Presidente Sociedad Argentina de Genética

Vicepresidente Primero:

Ing. Agr. Dr. Juan Carlos Salerno.
Presidente Asociación Latinoamericana de Genética

Vicepresidente Segundo:

Dr. Juan Carlos Marín.
Ex-Presidente Sociedad de Genética de Chile

Secretarios:

Dr. Guillermo Pratta.
Universidad Nacional de Rosario. Argentina
Bioq. Silvia Gervasoni.
Universidad Nacional de Rosario. Argentina

Tesorera:

Ing. Agr. María Silvia Tacaliti.
Universidad Nacional de La Plata. Argentina

Comisión Editorial:

Dra. Graciela Scharovsky.
Universidad Nacional de Rosario. Argentina
Dra. Roxana Zorzoli.
Universidad Nacional de Rosario. Argentina
Ing. Agr. MSc. Graciela Nestares.
Universidad Nacional de Rosario. Argentina
Ing. Agr. MSc. Fernando López Anido.
Universidad Nacional de Rosario. Argentina
Ing. Agr. Ezequiel Grassi.
Universidad Nacional de Río Cuarto. Argentina

Comisión de Prensa y Difusión:

Dr. Gustavo Rodríguez.
Universidad Nacional de Rosario. Argentina
Dra. Ana Quaglio.
Centro del Litoral Genética Médica. Rosario, Argentina
Dra. Silvia Carbognani.
Centro del Litoral Genética Médica. Rosario, Argentina
Dra. Andrea Tomas.
INTA. Rafaela, Argentina

Comisión Actividades sociales y turísticas:

Dra. Patricia Quaglio.
Centro del Litoral Genética Médica. Rosario, Argentina
Dra. Verónica Lucerini.
Sanatorio de Niños. Rosario, Argentina

Asesora Lingüística:

Prof. Virginia Serenelli.
Universidad Nacional de Rosario. Argentina

COMITÉ CIENTÍFICO

Dra. Elsa L. Camadro. INTA.
Universidad Nacional de Mar del Plata. CONICET.
Argentina

Ph D Jose Crossa. CIMMYT. Méjico

Ing. Agr. Ana Dottavio.
Universidad Nacional de Rosario. Argentina

Ph D David M. Francis.
The Ohio State University. USA

Dr. Gonzalo Gajardo Gálvez.
Universidad de Los Lagos. Chile

Dra. Lucila Hinrichsen.
Universidad Nacional de Rosario. Argentina

Dra. Liliana Kreiman.
Laboratorio Genética Humana. Argentina

Dr. Santiago Lippold.
CEMIC. Argentina

Ph D Nicolás López Villalobos.
Massey University. New Zealand

Dra. Silvina Pessino.
Universidad Nacional de Rosario. Argentina

Dra. Liliana Picardi.
Universidad Nacional de Rosario. Argentina

Dra. Viviana Rozados.
Universidad Nacional de Rosario. Argentina

Dr. David Talledo Gutiérrez.
Universidad Ricardo Palma. Perú

Lic. Milba Vera. INTA Rafaela. Argentina



FOTOGRAFÍAS Y AUTORES

Tapa



Medición en pollo campero. Sabina Advínculo



Inflorescencia de *Panicum coloratum* var. *makarikariensis*. Marcelo Pisani

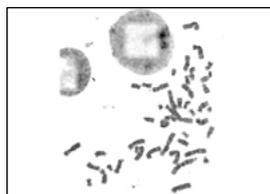


Población de papas silvestres en Amaicha del Valle, Tucumán. J. Federico Maune

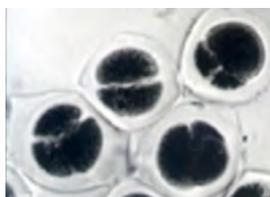
Carátulas



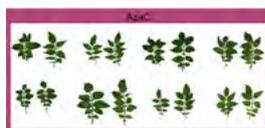
CA
Diacinesis en *Rhionaescha bonariensis* (Aeschnidae, Odonata), $n=12 + \text{neo-XY}$, FISH con sonda rDNA. Liliana Mola



CH
Cariotipo con translocación 46 XY t(2,9) (p23;p24). Alejandra Mampel



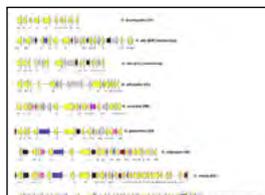
CV
Formación de gametos no reducidos en diploides de *Turnera krapovickassii* (Turneraceae). Viviana Solís Neffa y Aveliano Fernández



EPG
Variabilidad en morfología foliar de papa silvestre debido a cambios en micro-ARNs inducidos por tratamiento con 5-Azacitidina. Carlos F. Marfil



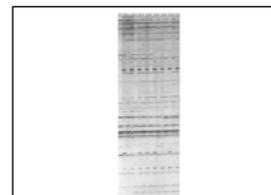
FG
Diploptaxis tenuifolia, especie tóxica para el ganado y de uso medicinal en humanos. María Lis Echeverría



GBIO
Alineamiento de la región Adh1 en especies de *Oryza* (arroz). Ana Clara Pontaroli



GEDU
Clase práctica de mejoramiento vegetal en Criadero Buck, Bs. As. Olga N. Marcellán

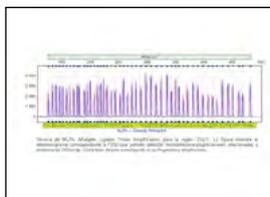


GGM
Patrones MSAP (Methylation Sensitive Amplification Polymorphism) que permiten inferir la metilación de citosinas en sitios 5' -CCGG usando los isoesquizómeros sensibles a la metilación *HPall* (H) y *MspI* (M) en población natural de la papa silvestre diploide *Solanum ruiz-lealii*. Carlos F. Marfil



GMA

Ovejas Magrario.
Sección Genética
y Mejoramiento
Genético, Facultad
de Cs. Agrarias,
Universidad Nacional de
Rosario. Liliana Picardi



GMED

Electroferograma
que permite detectar
microdeleciones/
duplicaciones
relacionadas con el
síndrome de Di George.
Técnica de MLPA
(*Multiplex Ligation
Probe Amplification*).
Alejandra Mampel



GMI

Asca con ocho
ascosporas del hongo
Pleospora herbarum.
Azucena del Carmen
Ridao



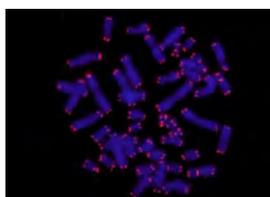
GMV

Girasol ornamental
(*Helianthus annuus*).
María de las Mercedes
Echeverría



GPE

Abeja melífera en
población silvestre de
papa, Bs. As. J. Federico
Maune



MCTA

Telómeros y
secuencias teloméricas
intersticiales en células
de conejo doméstico.
Alejandro Bolzán



RRGG

Inflorescencias de
Panicum coloratum
var. *makarikiariensis*.
Marcelo Pisani

Diseño de tapa, carátulas y maquetación:

Mauro Salerno

Nota: Los resúmenes y las descripciones de las fotografías se publican en este suplemento como fueron originalmente enviados por los autores, excepto por correcciones formales y ortográficas menores realizadas por los editores.



ÍNDICE

CONFERENCIAS PLENARIAS	8
-------------------------------	----------

CONFERENCIAS	14
---------------------	-----------

SIMPOSIOS	17
------------------	-----------

TALLERES	59
-----------------	-----------

FOROS	65
--------------	-----------

COMUNICACIONES LIBRES

CA. Citogenética Animal.....	76
CH. Citogenética Humana.....	91
CV. Citogenética Vegetal.....	97
EPG. Epigenética.....	106
FG. Farmacogenética.....	111
GBIO. Genética y Bioinformática.....	116
GEDU. Genética y Educación.....	126
GGM. Genómica y Genética Molecular.....	133
GMA. Genética y Mejoramiento Animal.....	166
GME. Genética Médica.....	181
GMI. Genética de Microorganismos.....	217
GMV. Genética y Mejoramiento Vegetal.....	227
GPE. Genética de Poblaciones y Evolución..	284
MCTA. Mutagénesis, Carcinogénesis y Teratogénesis Ambiental.....	328
RRGG. Recursos Genéticos.....	346



BAG
Journal of
Basic & Applied Genetics

CONFERENCIAS PLENARIAS

**“A SESENTA AÑOS DE LA
PRIMERA IMAGEN DE LA
MOLÉCULA DE LA VIDA”**

CONFERENCIA INAUGURAL “Dr. Francisco Sáez”. Sociedad Argentina de Genética EN BUSCA DE LA INTERACCIÓN GENÉTICO – AMBIENTAL

Picardi LA. Cátedra de Genética – Facultad Ciencias Agrarias – Campo Villarino – CIUNR - Universidad Nacional de Rosario. e-mail: lpicardi@unr.edu.ar

Desde el nacimiento de la Genética Cuantitativa en el siglo pasado la partición de la variancia fenotípica observable en un carácter es un cuasi dogma. De él aprendimos que esta variación es debida al aporte de los genes que lo rigen más el efecto del ambiente y que al aplicar variancia surge la covariación de genes con ambiente. Esto implica que para un carácter en la población siempre existe esta interacción: un ruido que debemos reducir. Aceptamos que este componente genético puede particionarse en componentes aditivos, dominantes y epistáticos. Los genetistas cuantitativos somos afectos a estimar la heredabilidad de los caracteres debida a la variación de los efectos aditivos y nos convencemos que así tenemos controlado el ruido ambiental para tomar decisiones en planes de mejora. También podemos segregar efectos maternos en cruzamientos, que son parte de la variancia ambiental y dilucidar, cuando diseñamos experimentos de selección a largo plazo, que recombinaciones intra bloques génicos liberan nueva variancia aditiva. Podemos hasta discutir el paradigmático caso de nula heredabilidad de la fertilidad femenina que desde los tiempos de Sir Ronald Fisher se considera agotada por ser un carácter de adaptación y selección exhaustiva en la evolución de la especie. Como todo es finito, y en ciencia los dogmas no deberían existir, éstos se modifican rápidamente. Las herramientas moleculares nos brindaron la oportunidad de identificar genes, ver sus efectos en el fenotipo y ya sin tanto ruido tratamos ahora de capturar QTLs (*Quantitative Traits Loci*). Ríos de tinta corren ahora para saber cuánto de la variación del carácter es explicada por los QTLs que señalan los marcadores moleculares. Nuevamente queremos saber como los afectaría el ambiente, tanto el correspondiente al contexto genético en que se detectan como el ambiente en que se expresan. Podemos así seguir entretenidos con estimaciones de la interacción genético–ambiental. Ahora tenemos que agregar un nuevo ruido. Sabemos un poco más sobre el *imprinting*, nueva propiedad de los genes. Según ella, la dominancia o recesividad depende de si el gen es aportado por el padre o la madre. Hasta ahora esto ha sido estudiado en los genes mayores

pero no podemos ignorar que esté presente, aunque no lo detectemos, en la variación de genes que tienen efectos menores sobre el fenotipo. Últimamente para mayor intranquilidad también debemos releer a Lamarck. Sus teorías han sido puestas bajo el área de la epigenética, que investiga cambios heredables en la expresión de los genes sin modificación en el ADN. Estos cambios se producen por influencia del ambiente donde se desarrolla el genotipo. Distintos experimentos sugieren que “marcas” epigenéticas establecidas durante la vida del organismo pueden pasar a las siguientes generaciones. Por lo tanto la partición de la variancia fenotípica cobra ahora otra dimensión. Estas nuevas propiedades de los genes pertenecen a la variancia genética o a la ambiental? Desde la primera imagen que nos diera Rosalind Franklin nos hemos separado en caminos altamente disciplinares alejándonos del mundo de la integración. Quizás ahora sea el momento de transitar este camino.

CELL-CELL COMMUNICATION DURING FERTILIZATION IN *Arabidopsis thaliana*

Kessler SA, H Lindner, L Müller, A Boisson-Dernier, H Shimosato-Asano, U Grossniklaus. Institute of Plant Biology & Zürich-Basel Plant Science Center, University of Zürich, Zollikerstrasse 107, 8008 Zürich, Switzerland. e-mail: grossnik@botinst.uzh.ch

Research in our laboratory centers on the developmental genetics of plant reproduction, focusing on cell specification during gametogenesis and on cellular interactions during double fertilization. After deposition of the pollen on the stigma, it germinates, grows through style and transmitting tract, and finally enters the micropyle of the ovule, attracted by a chemotactic signal produced by the female gametophyte (Okuda *et al.*, 2009). The final step is the reception of the pollen tube by one of the synergid cells that flank the egg cell, followed by the cessation of pollen tube growth and its subsequent rupture to release the sperm cells. We have isolated and characterized female gametophytic mutants that disrupt pollen tube reception. Pollen tubes that encounter such mutant female gametophytes are unable to rupture and release the sperm cells to effect double fertilization (Huck *et al.*, 2003; Kessler *et al.*, 2010). These phenotypes suggest that the female gametophyte controls the behaviour of the male gametophyte (pollen) in this process. One of the mutants, *feronia*,

was shown to affect a receptor-like kinase (Escobar-Restrepo *et al.*, 2007), while another, *nortia*, disrupts a seven-transmembrane-domain-protein similar to the powdery mildew resistance protein Mlo (Kessler *et al.*, 2010). Our recent studies of this pathway have revealed surprising links to disease resistance in plants, the evolutionary implications of which are intriguing. Forward and reverse genetic approaches have identified various novel factors involved in this communication process, which is essential to plant reproduction. Importantly, it appears that pollen tube reception also provides a barrier to inter-specific hybridization. We have recently identified components that are specific to this function at the molecular level. I will report on the characterization of the components in this signal transduction cascade.

Escobar-Restrepo JM, Huck N, Kessler S, Gagliardini V, Gheyselinck J, Yang WC, Grossniklaus U (2007) The FERONIA receptor-like kinase mediates male-female interactions during pollen tube reception. *Science* 317:656-660

Huck N, Moore JM, Federer M, Grossniklaus U (2003) The Arabidopsis mutant *feronia* disrupts the female gametophytic control of pollen tube reception. *Development* 130:2149-2159

Kessler SA, Shimosato-Asano H, Keinath NF, Wuest SE, Ingram G, Panstruga R, Grossniklaus U (2010) Conserved molecular components for pollen tube reception and fungal invasion. *Science* 330:968-971

Okuda S, Tsutsui H, Shiina K, Sprunck S, Takeuchi H, Yui R, Kasahara RD, Hamamura Y, Mizukami A, Susaki D, Kawano N, Sakakibara T, Namiki S, Itoh K, Otsuka K, Matsuzaki M, Nozaki H, Kuroiwa T, Nakano A, Kanaoka MM, Dresselhaus T, Sasaki N, Higashiyama T (2009) Defensin-like polypeptide LUREs are pollen tube attractants secreted from synergid cells. *Nature* 458:357-361

GENOMIC SELECTION TO IMPROVE PRODUCTION FROM LIVESTOCK AND CROPS

Hayes BJ^{1,2,3}. ¹Biosciences Research Division, Department of Primary Industries, Bundoora, Victoria 3083, Australia. ²Dairy Futures Cooperative Research Centre, Victoria 3083, Australia. ³La Trobe University, Bundoora, Victoria 3086, Australia. e-mail: Ben.hayes@dpi.vic.gov.au

Increasing food production to meet demand given projected population growth is a major challenge for the coming decades. A new technology called genomic selection is likely to play a role in breeding more efficient and higher yielding livestock and crops to meet this demand. The motivation for genomic selection has been the results from genome

wide association studies in livestock, and humans. Results from these studies have led to the conclusion that the effect of individual quantitative trait loci (QTL) on complex traits, such as yield, are likely to be small, and that a large number of QTL are necessary to explain the genetic variation in these traits. Genomic selection overcomes this problem by estimating breeding values as the sum of the effect of all of the dense DNA markers across the genome. In dairy cattle breeding particularly, the accuracy of genomic estimated breeding values which can be achieved, combined with the fact that these are available early in life has led to rapid adoption of the technology. Genomic selection allows for increased rates of gain for traits which have been hard to select for in the past, for example feed conversion efficiency. In order to successfully apply genomic selection to a wider range of livestock and crops, it is important to understand the parameters which determine the accuracy of genomic predictions. The accuracy of genomic predictions can be shown to be dependant on the size of the reference population in which the DNA marker effects are estimated, the heritability of the trait, the number of loci affecting the trait, or the effective population size, and the proportion of genetic variance captured by the markers. Statistical methodology also plays a role, particularly the agreement between the assumed distribution of QTL effects and the true distribution. By comparing deterministic predictions of the accuracy of genomic selection, and those observed in real livestock populations, insights can be gained into the requirements for a successful genomic selection program. Finally, the application of new technologies, such as whole genome sequencing, to further accelerate gains from genomic selection is discussed.

GENOME PREDICTION OF GENETIC VALUES IN PLANTS USING LINEAR AND NON-LINEAR MODELS

Crossa J¹, G de los Campos², P Perez³. ¹Biometrics and Statistics Unit, International Maize and Wheat Improvement Center (CIMMYT), Apdo. Postal 6-641, 06600, México DF, México. ²Department of Biostatistics, University of Alabama at Birmingham, Ryals Public Health Bldg 443, Alabama, USA. ³Colegio de Postgraduados, Montecillo, Edo. de México, México. e-mail: J.CROSSA@cgiar.org

The availability of high density panels of molecular markers has prompted the adoption of genomic

selection (GS) methods in animal and plant breeding. In GS, parametric, semi-parametric regressions, and non-parametric methods are used. Interactions between marker alleles at two or more loci can be accommodated in a linear model by using appropriate contrasts. However, this is feasible only when the number of markers (p) is moderate. In GS, however, p is usually large, making parametric modeling of complex epistatic interactions unfeasible. An alternative is to use semi-parametric regressions and non-parametric methods, such as kernel-based methods with the expectation that such procedures can capture complex higher order interaction patterns. In this presentation we show how to use kernel methods for prediction with dense molecular markers. We illustrate the use of linear and non-linear on simulated data and on real maize line genotyped with 55k markers and evaluated for several trait-environment combinations. We also show results from wheat multi trait multi environments trials. The empirical results indicated that the models have similar prediction accuracy, with slight superiority of the kernel models over the linear model. Non-linear models may be capturing epistatic effects and showed slight and consistent prediction accuracy superiority over the linear model.

MUTATION, DRIFT, AND THE ORIGIN OF SUBCELLULAR FEATURES

Lynch M. Department of Biology, Indiana University, Bloomington, USA.
e-mail: milynch@indiana.edu

Understanding the mechanisms of evolution and the degree to which phylogenetic generalities exist requires information on the rate at which mutations arise and their effects at the molecular and phenotypic levels. Although procuring such data has been technically challenging, high-throughput genomic sequencing is rapidly expanding our knowledge in this area. Most notably, information on spontaneous mutations, now available in a wide variety of organisms, implies an inverse scaling of the mutation rate (per nucleotide site) with the effective population size of a lineage. The argument will be made that this pattern naturally arises as natural selection pushes the mutation rate down to a lower limit set by the power of random genetic drift rather than by intrinsic molecular limitations on repair mechanisms. Additional support for this idea derives from the relative levels of efficiency of

DNA polymerases and mismatch-repair enzymes in eukaryotes relative to prokaryotes. This drift-barrier hypothesis has general implications for all aspects of evolution, including the performance of enzymes and the stability of proteins. The fundamental assumption is that as molecular adaptations become more and more refined, the room for subsequent improvement becomes diminishingly small. If this hypothesis is correct, the population-genetic environment imposes a fundamental constraint on the level of perfection that can be achieved by any molecular adaptation. It also implies that effective neutrality is the expected outcome of natural selection, an idea first suggested by Hartl et al. in 1985. Although generally viewed as an independent process, mutation also operates as a weak selective force, thereby playing a central role in “nearly neutral” hypotheses in evolution. Most notably, genes and proteins with more complex structures are subject to higher rates of mutational degeneration simply because they are larger mutational targets. However, because the mutation rate is very low at the nucleotide level, the efficiency of such mutation-associated selection becomes of diminishing significance in populations with small effective sizes. Thus, mutationally hazardous genomic and gene-structural features, which may or may not be adaptive, are expected to passively arise in lineages with small effective sizes. This general principle, the mutational-hazard theory, will be illustrated with examples including: 1) the differential expansion of intron numbers in various phylogenetic lineages; and 2) the diversification of protein-architectural features.

EMBELLECIMIENTO, FALSIFICACIÓN Y FRAUDE EN CIENCIA. PÉRDIDA DE LA INOCENCIA

Bianchi NO. IMBICE, 1900 La Plata, Argentina.
e-mail: nobianchi@speedy.com.ar

La investigación científica requiere del mecenazgo de alguna entidad que aporte financiación. Sin embargo los fondos destinados a la creación científica son siempre insuficientes para subsidiar todos los buenos proyectos presentados, lo cual genera una competencia habitualmente encarnizada entre los postulantes. La obtención de un subsidio depende del prestigio del grupo de investigación, de la originalidad del proyecto y de la existencia de resultados y publicaciones que avalen la posibilidad de cumplir con el plan propuesto. La necesidad de

“vender” un proyecto para obtener la financiación del mismo puede conducir a conductas impropias que varían desde una mera transgresión a la veracidad, hasta una deshonestidad que corroe el prestigio del mendaz o que incluso es legalmente punible. El “embellecimiento”, el “síndrome palimpsésico”, la “criptomnesia”, el “plagio”, la “falsificación” y el “fraude” son formas distintas y crecientes de deshonestidad científica que serán definidas e ilustradas mediante ejemplos de la literatura. Varias publicaciones han cuantificado la frecuencia de la malversación científica. La frecuencia es baja (0.02%) cuando se la estima por el descubrimiento y castigo del malversante. Opuestamente, llega a cifras ~70% cuando la estimación se hace por la confesión de los que han incurrido directa o indirectamente en alguna transgresión. Esto demuestra que la mayor parte de las conductas inapropiadas no son descubiertas ni penadas, pese a que no son excepciones a la regla, sino la regla con excepciones. En 1942, el sociólogo Logan Wilson empleó por primera vez la frase “*Publish or perish*” (“publicar o perecer”). Desde entonces el “publicar o perecer” se emplea rutinariamente por los científicos para enfatizar que la vida profesional de un investigador depende en gran medida del número de trabajos que consiga publicar ya que estos son la certificación de su idoneidad profesional. Se comentaran las distintas formas de corruptelas en las publicaciones científicas y se hará especial mención de la “*autoría ficticia*” (“*ghostwriting*”), la cual es una de las formas más comunes de deshonestidad en la publicación. Es casi una norma que cuando se descubre una deshonestidad científica por denuncias de uno o más investigadores, no solamente se afecta la carrera y el prestigio del transgresor sino también la de los denunciantes. Se aportaran casos paradigmáticos de la literatura que avalan esta aseveración. La “conferencia Favret” será el resumen de un ensayo redactado con formato de libro, y de autoría del conferencista. Los interesados en leer el texto completo del ensayo podrán solicitarlo enviando el siguiente mensaje: “*solicito el texto completo de la Conferencia Favret*” a la dirección de correo electrónico que figura en el encabezado, o alternativamente a nobianchi_2000@yahoo.com.

GENOMICS IN MATERNAL AND CHILD HEALTH: FUTURE POSSIBILITIES

Guttmacher AE, M.D. Director, Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development,

National Institutes of Health
e-mail: NICHDDirectorsOffice@mail.nih.gov

Sixty years after the first image of the molecule of life we are now at the brink of molecular medicine. New tools and scientific insights are creating unique opportunities to translate research findings into novel prevention strategies and therapies, and into optimal practice. This presentation explores what that translation might look like in the areas of maternal and child health. The application of such new tools as genome sequencing and genome-wide association studies and of such developing tools as epigenomics and genome-based newborn screening should dramatically improve our understanding of health and disease and change health care globally.

CONFERENCIA “Danko Brncic”. Sociedad de Genética de Chile

THE GENETICS OF BIODIVERSIFICATION: LESSONS FROM THE CACTOPHILIC

Drosophila

Markow TA. Division of Biological Sciences. University of California at San Diego. USA.
e-mail: tmarkow@ucsd.edu

Species of the genus *Drosophila* number approximately 3,000, and they range in their ecologies from human commensals to specialists on chemically diverse hosts such as mushrooms or cacti. Among the species whose ecologies are best characterized are the cactophilic *Drosophila* species found in North and South America. I will describe the radiations of these species, their unique host associations, and the genetics underlying their ability to utilize these resources. As a group, the cactophilic *Drosophila* are highly speciose, presenting a continuum of different stages of the evolution of reproductive isolation. Thus they offer an unprecedented model system to study the genetics of speciation.

CONFERENCIA DE CIERRE ALAG/2012 SCIENCE IN LATIN AMERICA AND ELSEWHERE: FOUR DECADES OF PLEASURES AND CONCERNS

Salzano FM. Departamento de Genética, Instituto de Biociências, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Caixa Postal 15053, 91501-970 Porto Alegre, RS, Brazil



e-mail: francisco.salzano@ufrgs.br

The Latin American Association of Genetics (ALAG) was founded in July 3, 1969, in Porto Alegre, and in the ensuing 43 years organized 15 congresses in nine countries of the region. Although in these meetings the different areas of genetics were represented in different proportions, they could be regarded as representing well the science cultivated in the continent. This period was characterized by an explosive world science development, with a most productive union between genetics, molecular biology, bioinformatics, and nanotechnology. Investigation of the genetic structure of living and extinct organisms, and its application in medicine, agriculture, and animal science, yielded an enormous amount of data, most of it freely available to scientists of developed and underdeveloped countries. The internet opened new possibilities of instant contact with the information as it is made available, and laboratory methods of analysis are becoming cheaper. For those who regard knowledge acquisition as a most pleasing challenge the present situation can be considered as exceptionally favorable. But the economic situation in Latin America remains unstable, and governments are not considering science development a priority. It is the task of the present generation to try to change this panorama, since it is only through science that we can achieve better ways of living in a socially more equitable world.



BAG
Journal of
Basic & Applied Genetics

CONFERENCIAS



CONFERENCIA ALAMCTA LESION SENSING AND DECISION POINTS IN THE DNA DAMAGE RESPONSE

Hanawalt PC. Department of Biology, Stanford University, California, USA

e-mail: hanawalt@stanford.edu

Proliferating cells duplicate their genomes with remarkable precision in spite of the intrinsic instability of DNA and multiple endogenous and environmental threats to genomic stability. Deleterious alterations in genomic DNA can cause mutations, which lead to cancer or other human disabilities. Hereditary diseases, in which DNA damage processing is defective, cause sensitivity to particular genotoxins and usually lead to an enhanced risk of cancer. The cellular response to DNA damage includes a complex set of surveillance and repair mechanisms to remove or nullify genomic damage. Modes of lesion detection for initiating particular DNA repair pathways will be discussed and examples of overlap between pathways will be detailed. There are crossover points from one pathway to another, as each step in excision-repair creates another lesion until DNA integrity has been reestablished through synthesis of a repair patch that is ligated to the preexisting DNA strand. We have studied sunlight-sensitive genetic diseases, such as xeroderma pigmentosum, in which the victims exhibit high levels of skin cancer. Their cells are defective in global nucleotide excision repair, while, in contrast, the sun-sensitive victims of Cockayne syndrome or UV-sensitive syndrome present no cancers; their cells are deficient in transcription-coupled DNA repair (TCR). Some types of DNA damage are relatively insensitive to detection for global excision repair but lesions in the transcribed strands of expressed genes may arrest RNA polymerase to initiate TCR. Futile cycles of TCR in naturally-occurring non-canonical DNA structures may contribute to genetic disease. Thus, transcription through regions of triplet nucleotide repeats, which become greatly expanded in Huntington's disease (and in many other hereditary neurological diseases), may contribute to a gratuitous form of TCR when the RNA polymerase is blocked. Our results support a model in which gratuitous TCR could lead to either expansion or contraction of the repeat copy number. DNA sequences containing guanine-rich homopurine-homopyrimidine stretches produce significant transcription blockage in an orientation-, length- and supercoiling-dependent

manner, due to the formation of unusually stable RNA/DNA hybrids, which are likely responsible for transcription-dependent replication blockage *in vivo*. In a systematic study of end chemistries at single strand breaks in the template strand we have shown that bulky end-groups on the 3' side, but not the 5' side, of a single strand break dramatically increase transcription arrest. Our results have implications for gene regulatory mechanisms and mutagenesis caused by template strand single-strand breaks.

References: Hanawalt and Spivak, *Nat.Rev.Mol.Cell Biol.*, 2008; Belotserkovskii et al. *PNAS*, 2010; Salinas-Rios et al. *NAR*, 2011; Neil et al. (submitted/under revision).

Our research is supported by grants from the National Cancer Institute and the National Institute of Environmental Health Sciences.

PERIODICIDADES GENÓMICAS Y EL FIN DEL NEUTRALISMO

Valenzuela CY. Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

e-mail: cvalenzue@med.uchile.cl

El elemento más importante en la Teoría Neutral de la Evolución (TNE) es la deriva genética azarosa que puede llegar a la sustitución y luego a la fijación de un alelo o una base en un locus o sitio nucleotídico, respectivamente. La confusión entre sustitución y fijación es un error grave ya que, con mutación recurrente directa y reversa, la sustitución es un proceso de recambio y la fijación un estado permanente. Casi todos los textos hablan de la probabilidad de fijación de un alelo o base y esta probabilidad es 0, pues el único destino de una base es su extinción. No se sabe tampoco el número de generaciones durante las cuales esta base ha permanecido fijada, por lo que la probabilidad no puede ser estimada. Si todos los sitios estuvieran ocupados por bases de acuerdo a la TNE se tienen al menos dos resultados que la refutan. 1) Siendo las bases iso-adaptativas debería encontrarse en grandes poblaciones un polimorfismo de ellas en todos los sitios y se encuentra lo contrario un monomorfismo en un 98% intraespecie. 2) siendo los sitios independientes no debería encontrarse un correlato entre ellos; sin embargo hemos encontrado un correlato muy significativo al considerar dinucleótidos cuyas bases están separadas por 0, 1,...N sitios; además hemos encontrado una periodicidad cada tres bases en dinucleótidos cuyas bases están separadas hasta por N superiores a mil. La periodicidad refuta al azar ya que una



serie azarosa es aperiódica. Esta periodicidad se ha encontrado en procariotes tanto archaea como bacterias y en mtDNA, pero no en eucarya. La TNE agregó aspectos de selección purificadora (letales y subletales) y posteriormente aceptó selección negativa en cualquier grado y una proporción baja de selección positiva. Sin embargo, el 98% de monomorfismo es incompatible con selección purificadora pues haría que las 3 bases que no son la fijada fueran letales y eso sería incompatible con la vida, una selección menos severa (coeficientes de hasta 0.01) también sería incompatible con la vida o con la reproducción celular. La Teoría Casi-Neutral de la Evolución (TC-NE) agrega selección con coeficientes bajos del tamaño de la tasa de mutación, pero esto no soluciona el problema, ya que con esos coeficientes se obtendría también un polimorfismo de las 4 bases en todos los sitios y esto no se observa en lagos y mares para especies unicelulares, por lo que tanto la TNE como la TC-NE son refutadas. Las fijaciones que vemos en la mayoría de los sitios corresponden al equilibrio resiliente entre selección y mutación que mantiene las frecuencias de la base seleccionada negativamente en cifras muy bajas. Con mutación recurrente directa y reversa tanto la fijación como la eliminación de una base son imposibles. En los casos de sitios polimórficos se espera que las 4 bases se presenten, pero esto tampoco se ve. Por otra parte el promedio de aminoácidos de una proteína no se ajusta a una distribución azarosa. Tampoco el tamaño cromosómico y posición del centrómero se ajustan al azar.



BAG
Journal of
Basic & Applied Genetics

SIMPOSIOS

ENFERMEDADES GENÓMICAS

Coordinadores:

Pastene EA, GN Mercado. Centro Nacional de Genética Médica. ANLIS "Carlos G. Malbrán". Buenos Aires.

Argentina.

email: eapastene@gmail.com; gnmercado2@yahoo.com.ar

Se describen como enfermedades genómicas a aquellas originadas por la inestabilidad que se manifiesta como consecuencia de ciertas particularidades regionales de la arquitectura del genoma como por ejemplo la presencia de duplicaciones segmentarias. En la última década, y de la mano del desarrollo científico y tecnológico, se han descubierto diversas patologías genómicas clínicamente diferentes cuyo mecanismo de origen es similar. El estudio específico de cada una de estas patologías así como de los mecanismos comunes subyacentes ha conducido a importantes descubrimientos que explican diversos aspectos del origen, la evolución y el funcionamiento del genoma. Las enfermedades genómicas son patologías poco frecuentes, definidas cada una de ellas por características clínicas y requerimientos terapéuticos específicos. El estudio de las mismas requiere un abordaje multidisciplinario. Las investigaciones se ven limitadas por el escaso número de afectados accesibles a grupos de estudio regionales, y el poco interés proporcionado por entidades privadas. Por estos motivos resulta imperativo ampliar los grupos de trabajo a regiones geográficas más extensas, compartiendo datos y metodología de estudio. Este simposio pretende reunir información acerca de los conocimientos actuales de algunas de las enfermedades genómicas más difundidas y el nivel de desarrollo alcanzado por las investigaciones y la asistencia a los afectados recogiendo la experiencia de distinguidos profesionales de distintas latitudes de Latinoamérica.

SÍNDROME DE DELECCIÓN 22q11.2

Aravena Cerda T. Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA). Universidad de Chile. Hospital Clínico de la Universidad de Chile.

e-mail: taravena@inta.uchile.cl

El síndrome de 22q11 es el síndrome de microdelección más frecuente, con una incidencia de 1/7000 a 1/3800 nacidos vivos y se estima que causa un 15% de todas las malformaciones cardiovasculares. La mayoría de los casos son esporádicos, pero un 10-25% son

familiares con herencia autosómica dominante. La enfermedad se debe a delección de 3Mb que contiene unos 30 genes en la región cromosómica 22q11.2 y es diagnosticada por FISH en el 95% de los casos. La delección se debe a una recombinación aberrante entre secuencias repetidas (*low copy repeats*) que la flanquean. Pese a que el tamaño de la delección es bastante constante, las manifestaciones clínicas son heterogéneas. Entre las más de 180 manifestaciones clínicas descritas, las más frecuentes son la presencia de dismorfias faciales, defectos cardiacos congénitos que afectan el tracto de salida (tetralogía de Fallot, interrupción del arco aórtico, comunicación interventricular, tronco arterioso), fisura palatina e insuficiencia velofaríngea, discapacidad intelectual leve a moderada y en algunos casos hipoparatiroidismo e inmunodeficiencia. También se asocia a un riesgo aumentado de déficit atencional, enfermedad bipolar y esquizofrenia. Muchas de las anomalías que presentan los pacientes corresponden al compromiso de estructuras derivadas de 3° y 4° arcos faríngeos, en cuyo desarrollo el gen TBX1 (gen regulador transcripcional incluido en la delección) parece ser especialmente importante. El amplio rango de manifestaciones fenotípicas hacen de esta enfermedad un interesante modelo para el estudio de genes del desarrollo.

A SÍNDROME DE SMITH-MAGENIS

Moretti-Ferreira D. UNESP. Botucatu, SP. Brazil.

e-mail: danilo@ibb.unesp.br

A síndrome de Smith-Magenis (SMS) foi descrita, em 1986, como uma síndrome de microdeleção de 17p em 9 pacientes. Sua prevalência está estimada em 1:25.000 nascidos vivos. A SMS apresenta fenótipo que inclui características físicas, no desenvolvimento e comportamentais. Os sinais faciais se caracterizam por uma face larga e de forma quadrangular, braquicefalia, frontal proeminente, sinofre, fendas palpebrais alongadas para cima, ponte nasal larga, hipoplasia de face média, nariz largo e achatado, micrognatia na infância com relativa prognatia com a idade e lábio superior protruso e em "v" invertido. Os sinais comportamentais que levam a autoagressão, hiperatividade e déficit atencional. Estudamos 31 pacientes brasileiros com HD de SMS. As análises genéticas realizadas incluíram FISH, aCGH, PCR quantitativa e busca por mutações na região de transcrição do gene RAI1. Os resultados demonstraram que mais de 90% dos

casos neste estudo tinham deficiência mental, atraso no desenvolvimento da fala e comportamento de auto-injúria. Tiveram deleção na região 17p11.2 ou mutação de ponto em RAI1 gene, 30% (9/30) sendo que 6/9 apresentaram uma deleção clássica, 1/9 tinha uma deleção atípica, e 2/9 tinham uma mutação no gene RAI1. Foi possível determinar o ponto de quebra das deleções observadas e determinar os genes envolvidos. A deleção atípica atingiu parte do gene RAI e até o momento não havia sido descrita. Além disso, duas mutações de ponto, no exon 3 do gene foram descritas. Por fim, dentro grupo estudado, foi diagnosticado um caso com síndrome da deleção 1p36, sendo possível a sugestão de um novo diagnóstico diferencial para a SMS. Estes resultados adicionam informações sobre a etiologia da SMS e pode facilitar o desenvolvimento de novas ferramentas de diagnóstico, incluindo sondas FISH e análise de sequenciamento baseado em mutações.

ASPECTOS CLÍNICOS Y GENÓMICOS DEL SÍNDROME DE WILLIAMS

Alberto Venegas-Vega C. Servicio de Genética, Hospital General de México, Facultad de Medicina, UNAM, México DF. e-mail: cavene@yahoo.com

El Síndrome de Williams (SW) es un desorden genómico ocasionado por haploinsuficiencia de varios genes en 7q11.23. Clínicamente se caracteriza por facies distintiva, alteraciones cardiovasculares y un perfil cognitivo y de personalidad únicos. La mayoría de los individuos con SW presentan delección de la región crítica (RCSW) de 1.55 Mb; sin embargo se han descrito casos con delecciones atípicas que re-definen la RCSW. En México nuestro grupo de investigación ha implementado la aplicación de FISH, qPCR y SNP para analizar la RCSW. A la fecha se ha realizado la evaluación clínica y citogenética-molecular de 77 pacientes. En esta ocasión presentaremos los resultados de 38 casos analizados mediante FISH y qPCR. En 36/38 casos se demostró haploinsuficiencia de los genes FKBP6, CLDN3 y GTF2IRD1. Uno de los pacientes presentó una delección (~850 kbs) entre los genes ELN y GTF2IRD1; mientras que en el segundo mostró una delección (~1.0 Mb) entre FKBP6 y CYLN2, este individuo tenía pocas características faciales del SW y no presentaba retraso en el desarrollo. Este caso se analizó mediante SNP y se confirmó una delección de 1,034 kbs. Una correlación fenotipo/genotipo según la longitud del segmento deletado,

sugiere que la RCSW incluye al gen ELN y los genes teloméricos a este. Los pacientes con delecciones más cortas que excluyan los genes GTF2IRD1 y GTF2I no presentan la facies distintiva o retraso en el desarrollo. Nuestros resultados confirman que estos 2 genes estén implicados en la facies característica y en el perfil cognitivo y de personalidad únicos del SW.

INVERSIONES ALTAMENTE RECURRENTE EN HEMOFILIA. DESAFÍOS AL INGENIO PARA EL DIAGNÓSTICO MOLECULAR

De Brasi CD. Laboratorio de Genética Molecular de la Hemofilia, Instituto de Medicina Experimental (IMEX), CONICET-Academia Nacional de Medicina. Ciudad de Buenos Aires, Argentina. e-mail: cdebrasi@hematologia.anm.edu.ar

La hemofilia A (HA) es una coagulopatía ligada al cromosoma X (X) causada por defectos en el gen factor VIII (*F8*). La HA severa se expresa en sangrados prolongados internos y externos, y hemartrosis progresivas y discapacitantes. Las inversiones mediadas por recombinación entre repeticiones invertidas no presentan ni variación en el número de copias ni diferentes secuencias de ADN lo que dificulta su diagnóstico molecular. Entre ellas, la inversión del intrón 22 (Inv22) del *F8* causa el 45% de las HA severas sin diferencias étnico-geográficas. La Inv22 ocurre por recombinación no-alélica entre un segmento presente en el *F8* intrón 22 (*int22h-1, h1*) (10kb) y la más distal de dos copias de *h1* ubicadas en los brazos de un gran palíndromo imperfecto en Xq28 (*h2/h3*). Liberada la secuencia del X humano, se precisó la orientación opuesta de *h3* y *h2*, y se dedujo que sólo la recombinación de *h1* con la copia distal de *h2* o *h3* generaría inversiones, pero no la copia proximal con la que sólo generaría delecciones y duplicaciones. Para justificar la Inv22 con *h2* y *h3* se hipotetizó una gran inversión no-deletérea que intercambia *h3xh2*. Esta complejidad genómica posible sólo podía resolverse por *Southern blot* pues las técnicas de análisis rápido propiciaban errores diagnósticos. Para genotipado rápido y exacto de todas las especies de *int22h* (i.e., Inv22, delecciones y duplicaciones) se diseñaron métodos de PCR-larga distancia y PCR-inversa. Todo esto fue posible por poder contar con hipótesis *in silico* de cada uno de estos rearrreglos usando las secuencias del Proyecto Genoma Humano.

MUTACIONES INDUCIDAS EN PLANTAS CULTIVADAS. HERRAMIENTA PODEROSA PARA LA BIOLOGÍA Y EL MEJORAMIENTO VEGETAL

Coordinador:

Prina AR. Instituto de Genética "Ewald A. Favret" (IGEAF), CICVyA, INTA. C.C. 25 (B1712WAA) Castelar, Argentina.

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

El interés por la aplicación de Técnicas de Mutaciones Inducidas en Mejoramiento Vegetal tuvo su primer auge a mediados del siglo pasado. Luego, de varias décadas en las que en gran medida fueron dejadas de lado, hoy existe un renovado interés por las mismas. Ello posiblemente se deba a la indiscutible relevancia de los logros obtenidos, a lo que se suma el desarrollo reciente de estrategias de genética reversa que facilitan enormemente la detección de mutantes en genes de interés. En Latinoamérica, si bien existen importantes logros, han sido escasos los grupos de investigación que las han utilizado a largo plazo. En este Simposio estarán representados los tres grupos de la región que tienen más largas trayectorias en esta temática, que presentarán resultados en diversos cultivos, así como, se presentarán resultados y perspectivas desde el punto de vista de la empresa privada. Dada la trascendencia que tienen las técnicas de genética reversa para la detección molecular de mutantes, se dedicará un espacio a su descripción y a la presentación de resultados novedosos sobre su aplicación dirigida al genoma de los plástidos. Se concluye que las técnicas de inducción de mutaciones, ya sea por medio de agentes físicos, químicos o biológicos, constituyen una herramienta poderosa para la Biología y el Mejoramiento Vegetal.

ADAPTACIÓN DE LA ESTRATEGIA DE TILLING PARA LA DETECCIÓN DE MUTACIONES EN EL PLASTOMA DE CEBADA

Landau A, F Lencina F, MG Pacheco, AR Prina. Instituto de Genética "Ewald A. Favret" (IGEAF), CICVyA, INTA-Castelar. Argentina.

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

En los últimos años las Técnicas de Mutaciones Inducidas se han visto potenciadas por su aplicación en conjunto con estrategias de genética reversa

como el TILLING (*Targeting Induced Local Lesions in Genomes*), que permiten el análisis molecular de miles de individuos para la detección de mutantes en genes de interés de secuencia conocida. En esta presentación se hace una breve descripción de esta técnica, así como, se revisan resultados de la literatura y propios. Entre estos últimos, se presentan aquellos obtenidos mediante la adaptación de una estrategia de TILLING dirigida a la detección de variantes alélicas localizadas en el ADN de los plástidos (plastoma). Para su aplicación al plastoma fue fundamental la utilización de una fuente de variabilidad apropiada como el genotipo mutador de cloroplastos de la cebada que fue previamente desarrollado en nuestro instituto.

OBTENCIÓN DE GENES Y DESARROLLO DE TECNOLOGÍAS PARA TOLERANCIA A HERBICIDAS MEDIANTE MUTAGÉNESIS

Sala CA, M Bulos, E Altieri, ML Ramos. Departamento de Biotecnología, NIDERA S.A., Venado Tuerto, Santa Fe, Argentina.

e-mail: csala@nidera.com.ar

El descubrimiento de genes y el desarrollo de eventos de tolerancia a herbicidas a través de mutagénesis, en particular a imidazolinonas (IMI) y a sulfonilureas (SU), fue un área activa de investigación durante la última década. Así, la soja STS, el maíz CL y HCL, el trigo CL, el arroz CL, el girasol CL, CLPlus, Sures y ExpresSun son ejemplos de caracteres exitosos que hacen más eficiente el control de malezas y permitieron la implementación de nuevas tecnologías de manejo. Todos estos caracteres provienen de mutaciones en los genes que codifican a la enzima acetohidroxiácido sintasa (AHAS). El desarrollo de este tipo de tecnologías involucra el estudio de los efectos de la fitotoxicidad del herbicida sobre las plantas tolerantes. Tal efecto puede atribuirse a la interacción entre el genotipo y el medio ambiente. El componente ambiental para la tolerancia a los herbicidas es una suma de factores abióticos y bióticos, junto con el efecto del tipo de herbicida y parámetros de aplicación tales como dosis, agentes tensioactivos y momento de aplicación. El componente genético está determinado por varios factores: el número de genes *Ahas* en el genoma del cultivo en cuestión, la expresión diferencial de los mismos en distintos órganos y tejidos, las relaciones de dominancia entre alelos, la epistasis entre genes *Ahas* y entre éstos y los genes que codifican

mecanismos de detoxificación de xenobióticos. Se discuten las ventajas y los inconvenientes asociados a la creación y al desarrollo de nuevas tecnologías de control de malezas basadas en genes obtenidos por mutagénesis.

MEJORAMIENTO GENÉTICO DE GRANOS NATIVOS EMPLEANDO INDUCCIÓN DE MUTACIONES EN PERÚ

Gómez Pando L, A Eguiluz de la Barra. Universidad Nacional Agraria La Molina. Perú.
e-mail: luzgomez@lamolina.edu.pe

La quinua (*Chenopodium quinoa*) y la kiwicha (*Amaranthus caudatus*) son especies nativas importantes por su calidad nutritiva y su adaptación a condiciones marginales. Ambas son cultivadas por pequeños agricultores de subsistencia y tienen un mercado creciente dentro y fuera del Perú. Las variedades nativas de estos granos andinos presentan caracteres desventajosos para una agricultura más tecnificada, como ciclo de vida largo, plantas muy altas y menor potencial de rendimiento; entre otros. Conservar la adaptación valiosa a ambientes marginales y el valor nutritivo, mejorando caracteres desventajosos puede lograrse mediante el método de inducción de mutaciones. Considerando lo anteriormente señalado, se estableció esta investigación cuyos objetivos fueron: determinar las dosis adecuadas para la inducción de mutaciones y el mejoramiento de los caracteres mencionados en dos variedades de quinua y dos variedades de kiwicha. Semillas secas fueron irradiadas con rayos gamma en dosis de 150 y 200 Gy para quinua y de 400 y 600 Gy para kiwicha. En ambas especies se analizaron las generaciones M_2 , M_3 y M_4 , observándose mutaciones de clorofila y antocianina, en el hábito de ramificación, color del tallo, forma y color de hoja, forma y color de inflorescencia y color de granos. Dentro de datos agronómicos de valor se observaron cambios en altura de planta, ciclo de vida y mejor tipo de planta. El espectro de mutaciones y la frecuencia de mutaciones fue variable entre las especies y entre los genotipos y las dosis empleadas.

USO E INDUÇÃO DE MUTAÇÕES *IN VIVO* E *IN VITRO* NO MELHORAMENTO DE PLANTAS DE PROPAGAÇÃO VEGETATIVA

Tulmann Neto A. Centro de Energia Nuclear na Agricultura-Universidade de São Paulo, Piracicaba-São Paulo. Brasil.
e-mail: tulmann@cena.usp.br

A variabilidade genética pode ser aumentada pelo uso de mutagênicos físicos (diferentes tipos de radiações) ou químicos para tratamentos *in vivo* (sementes, borbulhas, rizomas, bulbos, folhas etc) ou *in vitro* (suspensões celulares, protoplastos, meristemas, etc). Nas plantas de propagação vegetativa, mutações somáticas espontâneas têm resultado em cultivares, porém suas frequências são baixas, o que estimula o uso de mutagênicos. Após o tratamento, dois tipos de efeitos podem ser observados: fisiológicos (usados para a seleção da dose) e genéticos. Dentre os princípios básicos da técnica, deve-se citar que a mutação é um evento unicelular e que ocorre ao acaso, devendo-se empregar grandes populações para que se aumentem as chances de sucesso. Se a parte da planta a ser tratada for composta por várias células, como a mutação é um evento unicelular, no tecido tratado podem co-existir genótipos de células mutadas e não mutadas, o que resulta na obtenção de plantas quiméricas. Para dissolução da quimera e isolar-se a mutação desejada, deve-se aplicar metodologia apropriada. Tratamentos *in vitro* podem trazer vantagens tais como: manipulação de grandes populações em espaços pequenos e em condições controladas; rápido avanço de gerações antes que a seleção em busca de mutantes possa ser efetuada; evitar a ocorrência de quimerismo e para certas características o tratamento mutagênico e a seleção podem ser efetuados ainda na fase *in vitro*. Há mutantes obtidos *in vivo* e *in vitro* para características tais como resistência a doenças, porte compacto, ausência de sementes ou espinhos, coloração ou formato de frutos ou flores, etc.

GENÉTICA DE LA VID USANDO HERRAMIENTAS GENÓMICAS: UN CULTIVO ANCESTRAL REVISADO CON MINUCIOSIDAD

Coordinador:

Hinrichsen P. INIA La Platina. Chile.

e-mail: phinrichsen@inia.cl

En el contexto de las plantas de interés agrícola, en los últimos años se ha avanzado mucho en la caracterización genética y genómica, combinando estudios fenotípicos con diversas herramientas llamadas en conjunto “ómicas” (caracterización holística del conjunto de transcritos, proteínas o metabolitos que se expresan en un tejido en un momento determinado), además de la secuenciación de genomas completos. En el ámbito de la fruticultura, la vid (tanto para la producción de vino como para el consumo de fruta) es un cultivo relevante en regiones de Latinoamérica con clima mediterráneo, principalmente en Chile, Argentina, Uruguay y Brasil. En este Simposio se revisarán los avances más recientes de grupos representativos de estos cuatro países que han abordado el análisis genético y metabólico de la vid enfocados en caracteres tales como contenido de diversos pigmentos que se asocian a calidad de vino, desarrollo de las bayas y semillas, resistencia a enfermedades, etc. Se describirá, por ejemplo, el estudio de la cepa emblemática del Uruguay, ‘Tannat’, que se estima tiene altos contenidos de polifenoles; diferencias clonales en ‘Malbec’, cepa representativa de los vinos argentinos, respecto de contenido de resveratrol; la búsqueda de los determinantes genéticos de calidad en uva de mesa, entre otros. Una mirada global revela que en la región hay un avance contundente en la caracterización de germoplasma de vid de interés local y global, lo que garantiza un adecuado apoyo para el fitomejoramiento y la selección de mejores genotipos de esta especie.

AVANCES EN GENÓMICA, TRANSCRIPTÓMICA Y METABOLÓMICA DE TANNAT, VARIEDAD DE VID EMBLEMÁTICA DE URUGUAY

Da Silva C^{1,3}, F Carrau¹, E Boido¹, E Dellacassa², E Disegna⁴, A Minio⁵, A Ferrarini⁵, M Pezzotti⁵, M Delledonne⁵, C Gaggero³.
¹Sección Enología, Facultad de Química, Universidad de la Republica, Uruguay. ²Cátedra de Farmacognosia y Productos Naturales, Facultad de Química, Universidad de la Republica, Montevideo, Uruguay. ³Departamento de Biología Molecular,

Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable, Montevideo, Uruguay. ⁴Estación Experimental Las Brujas, Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria, Canelones, Uruguay. ⁵Centro di Genomica Funzionale dell’Università di Verona, Italia.

e-mail: carina6g@gmail.com

La antigua variedad vinífera Tannat es la variedad emblemática y “marca país” de Uruguay. Nuestro país hoy está produciendo vinos finos de esta variedad tinta que compiten exitosamente en los mercados internacionales. Estudios previos de polimorfismos en diferentes loci de microsatélites en un conjunto de clones de Tannat mostraron que se trata de una variedad muy homocigota. Históricamente, Tannat era la variedad dominante y casi exclusiva que se plantaba en la región suroeste de Francia. Es posible que este aislamiento geográfico haya resultado en un proceso de auto-fertilización natural que explicaría el alto grado de homocigosis observado.

En este trabajo resumiremos los avances logrados, tanto en aspectos genéticos (genómica de Tannat en comparación con el genoma de referencia Pinot noir y transcriptómica durante el desarrollo de la baya) como de metaboloma (caracterización química de compuestos polifenólicos y aromáticos). La variedad Tannat tiene dos características únicas: mayor contenido de polifenoles y de compuestos con propiedades antioxidantes que otras uvas tintas. Es por esta razón que en el Nuevo Mundo se ha plantado Tannat para mezclarlo con otras uvas tintas con la finalidad de mejorar la estructura y el potencial de envejecimiento de los vinos obtenidos. Los resultados de nuestro programa de investigación multidisciplinario sobre genómica, transcriptómica y metabólica de la variedad Tannat nos permitirán comprender sus propiedades únicas y profundizar en el proceso de biosíntesis de polifenoles y compuestos volátiles durante el desarrollo de la baya.

GENÉTICA Y GENÓMICA DE LA VID APLICADA AL ESTUDIO DE CARACTERES DE CALIDAD DE LA BAYA

Lijavetzky D. Instituto de Biología Agrícola de Mendoza (IBAM), CONICET-UNCuyo-FCA, Almirante Brown 500, M5528AHB Chacras de Coria, Argentina.

e-mail:dlijavetzky@conicet.gov.ar

Nuestro grupo de investigación está interesado en conocer los mecanismos genéticos y moleculares de la vid, responsables de la regulación de diferentes caracteres relacionados con la calidad de las uvas y

el vino. Nuestra aproximación se basa en caracterizar y explotar la variación genética natural que existe en la vid para estos caracteres utilizando herramientas genéticas y genómicas. Para ello, trabajamos en la caracterización y análisis genético de distintos materiales de vid (variedades, clones, variantes somáticas y poblaciones de mapeo).

En particular nuestra actividad se centra en tres temas: 1) El estudio del control genético de la variación en los perfiles de antocianos en hollejos mediante la caracterización de colecciones de clones de Malbec con herramientas analíticas y genómicas. 2) El análisis genético y molecular de la familia génica estilbeno sintasa (STS) que regula la producción de resveratrol. Para ello evaluamos a los distintos integrantes de esta familia (aproximadamente 40) respecto de sus patrones de expresión y su regulación genética frente a diferentes estímulos bióticos y abióticos. 3) El estudio de genes que intervienen en determinación del tamaño de la baya mediante el análisis genético y genómico de variedades y clones que presentan tamaños contratantes para este carácter.

capacity). Embryo rescue is used to obtain novel seedless cultivars. Recently, the two programs have searched for new biotechnological tools that could be incorporated into the routine to improve their efficiency. Genetic analysis of 1,500 accesses from the GGB was initiated using 30 SSR markers selected from the literature, multiplexed for three or more loci per amplification reaction. Six hundred and fifty entries of the GGB have been thus genotyped, contributing to the current knowledge of the genetic variation in the bank and to resolve genetic identity issues. Traits of interest, such as mildew resistance and seedlessness, are currently being mapped in a segregating population. It is expected that the incorporation of biotechnological tools in coming years will contribute to improve the efficiency of activities associated to the development of novel grape cultivars in Brazil.

Acknowledgments: This work is supported by the Brazilian Plant Genetic Resources Program and Grape Breeding Program (Embrapa-SEG-MP1 and MP2), AgroVerde (BID and Embrapa agreement) and CNPq.

GRAPE GENETICS AND BREEDING IN BRAZIL

Camargo UA¹, JDG Maia², LF Revers³, PCS Leão⁴, V Quecini³, ME Ferreira⁵, P Ritschel³.

¹Vino Vitis Consulting, Bento Gonçalves, RS, Brazil. ²Embrapa Grape and Wine-EVT, Jales, SP, Brazil. ³Embrapa Grape and Wine, Bento Gonçalves, RS, Brazil. ⁴Embrapa Tropical Semiárid, Petrolina, PE, Brazil. ⁵Embrapa Genetic Resources and Biotechnology, Brasília, DF, Brazil.
e-mail: patricia@cnpuv.embrapa.br

The support of the Brazilian government for the development of new grape cultivars to contribute to the expansion of viticulture in the country was reinforced by the creation, in 1977, of two programs; the Grapevine Germplasm Bank (GGB) and Breeding Program. The results of these efforts are available online (www.cnpuv.embrapa.br) and include the phenotypic characterization of 1,000 accessions maintained in the collection, development of a group of 400 advanced selections and release of 14 new grape cultivars for distinct purposes. The majority of the activities (phenological, agronomical and major-disease incidence evaluations) are carried out in the vineyard at phenotypic level. The quality and nutraceutical potential are also under evaluation (sugar content, pH, total acidity, polyphenol and anthocyanin total contents and antioxidant

GENÓMICA FUNCIONAL DE UVA DE MESA Y SU APLICACIÓN EN EL FITOMEJORAMIENTO DE LA ESPECIE EN CHILE

Hinrichsen P¹, M Pinto¹, M González-A¹, N Mejía¹, C Uquillas¹, M Mamani¹, MA García¹, S Silva¹, A Sánchez¹, D Laborie¹, J Correa², D Olivares², G Ravest², C Muñoz², A Riquelme², A Maass², A Di Genova², A Aravena², C Muñoz³, A Miyasaka³, A Orellana³. ¹INIA La Platina. ²Universidad de Chile. ³Universidad Andrés Bello. Santiago, Chile.
e-mail: phinrichsen@inia.cl

El fitomejoramiento de uva de mesa ha recibido un fuerte apoyo en Chile, dada su importancia para el negocio agro-exportador. En este afán, se han asociado instituciones de investigación y asociaciones de viveristas, productores y exportadores, desarrollando un programa de genómica funcional (transcriptómica, proteómica y análisis de metabolitos de interés) destinado a identificar los genes y variantes alélicas relacionados a caracteres tales como contenido de semillas y tamaño de bayas, estructura del racimo, contenido de azúcares y ácidos, y respuesta de estos caracteres a aplicaciones de giberelina (GA₃), usada en varias etapas del desarrollo de raquis y bayas. En esta presentación se destacarán los resultados alcanzados mediante la combinación de análisis fenotípico, transcriptómico (RNA-seq), proteómico



y de metabolitos, asociado a mapeo de QTLs y evaluación mediante RT-PCR de genes candidatos. Se ha encontrado un gen principal responsable del fenotipo estenoespermocárpico (apirenia), y se describirá la identificación de QTLs relacionados a estructura de racimo, contenido de azúcares y acidez, así como su respuesta al tratamiento con GA₃. Además, como una forma de mejorar la anotación y manejo de los datos transcriptómicos, se ha completado la secuenciación y ensamble del genoma de ‘Sultanina’, genotipo clave en mejora de uva de mesa. A partir de estos resultados, se están diseñando marcadores de tipo SNP validados en un fondo genético amplio, como herramientas de mejoramiento asistido.

Financiado por Programa Genoma-Chile, proyecto G07I-1002.

ASPECTOS ACTUALES Y EN PERSPECTIVA DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL

Coordinador:

Lippold S. CEMIC Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas. Buenos Aires. Argentina.

e-mail: sell@fibertel.com.ar

En los últimos años el diagnóstico prenatal ha sufrido un espectacular avance y sigue desarrollándose de forma que cada día podemos detectar un mayor número de enfermedades. Todo ello ha significado un aumento del interés y de la demanda social por estos procedimientos. Así, a los exámenes existentes iniciales, como el ultrasonido- con imágenes cada vez más contundentes- y el estudio citogenético, se han incorporado nuevas técnicas que permiten el diagnóstico génico y cromosómico en el curso de la gestación y en preimplantación embrionaria y patología ocasionada por factores ambientales. Este simposio tratará nuevas indicaciones del diagnóstico tradicional y los aspectos sobresalientes de la nueva tecnología.

El primer tema a discutir es el de la última indicación de la punción aspiración de vellosidades coriónicas, (CVS) en embarazos detenidos, sus resultados citogenéticos y comparaciones con otras metodologías de análisis y el futuro en otras posibles causa de aborto espontáneo. Se presentarán aspectos del diagnóstico de holoprosencefalia con la posibilidad de conocer la etiología génica de dicha patología. Se tratarán diversos aspectos del diagnóstico genético preimplantatorio (PGD) tales como técnica, indicaciones, posibilidades y resultados. Se analizará la recientemente llegada de la reacción por fluorescencia cuantitativa de la polimerasa en cadena (QF-PCR) sus usos en el testeo de aneuploidias cromosómicas y dosaje génico en líquido amniótico. Por último se discutirán los aspectos sobresalientes en diagnóstico prenatal de la técnica de *microarrays*.

CVS EN EMBARAZOS DETENIDOS

Lippold S. CEMIC Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas. Buenos Aires. Argentina.

e-mail: sell@fibertel.com.ar

El aborto espontáneo es un evento muy frecuente en reproducción. Cuando se repite, ello genera evaluaciones médicas costosas y en su mayoría innecesarias. El estudio de cariotipo del embarazo

detenido otorga una información válida y concluyente que permite un mejor asesoramiento en cuanto al futuro reproductivo de la pareja. Se describirán los hallazgos citogenéticos en embarazos detenidos obtenidos a través de punción aspiración de vellosidades coriónicas,(CVS) en comparación con los hallazgos los obtenidos a través de material de raspado uterino. Se informará sobre las posibilidades futuras de probables causa de aborto como la inactivación selectiva del cromosoma X, los arreglos subteloméricos y anomalías génicas.

HOLOPROSENCEFALIA EN DIAGNÓSTICO PRENATAL

Petracchi F. Sección Genética. Departamento de Ginecología y Obstetricia. CEMIC. Instituto Universitario. Buenos Aires. Argentina.

e-mail: flor_petra@yahoo.com

La holoprosencefalia es una malformación del sistema nervioso central que resulta de una división incompleta del prosencéfalo. Existen tres tipos de holoprosencefalia con grados crecientes de severidad: lobar, semilobar y alobar. También se ha descrito una variante interhemisférica más leve. La incidencia es de 1:16000 recién nacidos vivos y 1:250 embarazos. La mortalidad perinatal es frecuente en las formas severas de holoprosencefalia. Sin embargo, los individuos afectados con formas más leves pueden sobrevivir y suelen desarrollar problemas médicos severos: retardo mental, alteraciones neurológicas y endocrinológicas. La etiopatogenia es heterogénea e incluye causas monogénicas, cromosómicas y factores ambientales. Los factores ambientales que han sido asociados son la diabetes mellitus, y el alcohol materno, entre otros. Dentro de las anomalías de cromosomas, la trisomía 13 es la más frecuentemente asociada a esta anomalía del sistema nervioso central, si bien no es la única. Hasta en un 25 % de los casos puede asociarse a un síndrome génico como Smith Lemli Opitz, Pallister Hall o velocardiofacial. Existen múltiples genes asociados a holoprosencefalia no sindrómica y los 4 principales son SHH, ZIC2, SIX3, and TGIF. Se presentarán los datos de 28 casos de holoprosencefalia en diagnóstico prenatal con sus diagnósticos etiopatogénicas. Aunque diferentes etiologías pueden presentar la misma malformación, el pronóstico y riesgo de recurrencia difieren según la causa subyacente. Un adecuado diagnóstico etiopatogénico nos determinará un asesoramiento

genético adecuado.

USE OF CHROMOSOME MICROARRAYS IN PRENATAL DIAGNOSIS

Bacino CA. Department of Molecular and Human Genetics, Baylor College of Medicine. USA.
e-mail: cbacino@bcm.edu

The introduction of high-resolution chromosome microarray analysis (CMA) has allowed detection of clinically significant disorders beyond the ones provided by conventional G-banded chromosome analysis. With a single test, CMA can identify the abnormalities that are detectable by both routine chromosome analysis and multiple FISH analyses. For the past several years our laboratory has performed and analyzed over 40.000 postnatal samples and recently started to perform CMA on prenatal samples. CMA is now used in CVS and amniocentesis samples in the prenatal setting, to aid with the detection of chromosomal abnormalities. The studies were performed in DNA from CVS and amniocytes samples either by direct extraction or after they were cultured. If needed whole genome amplification was utilized. All samples in this study were run in parallel with chromosome studies. The information provided by CMA significantly enhanced the results obtained from karyotype analysis and maternal serum screens. Our laboratory has studied over 1.000 samples prenatally by CMA to this date. Among the samples analyzed from patients with abnormal ultrasound findings, CMA contributed to a diagnosis in 9.3% of cases but in addition detected an additional 3.7% of abnormalities representing genomic disorders that would have been missed otherwise by conventional techniques. Prenatal CMA will likely become first tier line of testing for the diagnosis of genomic disorders. We will discuss our experience with prenatal CMA with regards to detection, interpretation of copy number variations, and confirmation studies. We will also discuss new array designs that are being currently deployed in our laboratory.

DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIÓN (PGD)

Kopcow L. Pregna Medicina Reproductiva. Buenos Aires. Argentina.
e-mail: lkopcow@pregna.com.ar

El PGD es una técnica que permite conocer parte de la información genética de los embriones mediante el análisis de una blastómera o células del trofoblasto. Este procedimiento se realiza antes de transferir los embriones logrados por Fertilización *in Vitro* al útero de la mujer. Se extrae una célula cada embrión que se encuentra en el tercer día post fertilización o varias células del trofoblasto cada embrión en día 5 (blastocisto). En dicho estadio la extracción de la célula no afecta la evolución del embrión. Sobre la/s célula/s extraída/s, se aplica una técnica para estudiar una determinada enfermedad génica (PCR) o para estudiar el número de cromosomas que posee cada embrión (FISH, aCGH o SNP array). En el primer caso se aplica a parejas que son portadoras de una enfermedad monogénica, y que no desean transmitir la enfermedad a sus hijos. Se estudia la mutación y se transfieren embriones libres de enfermedad. En el segundo caso, se aplica a parejas que por alguna razón generan embriones con anomalías cromosómicas y que evolucionan al aborto o no implantan, o para parejas portadoras de una enfermedad ligada al cromosoma X. Al transferir embriones normales cromosómicamente se incrementaría la tasa de implantación embrionaria y disminuiría el riesgo de aborto y de trisomías en la descendencia. En el caso de enfermedades ligadas al X, se seleccionan embriones del sexo que no presenta la enfermedad. En ambas situaciones al transferir embriones normales, se logra el objetivo de la técnica, que es lograr un embarazo que llegue a término con un recién nacido sano.

UTILIDAD DE LAS TÉCNICAS DE REACCIÓN EN CADENA DE LA POLIMERASA (PCR) EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL

Vaglio A. Instituto de Genética Médica. Montevideo. Uruguay.
e-mail: rquadr@dedicado.net.uy

Las técnicas de Reacción en Cadena de la Polimerasa (PCR) se aplican sobre las muestras de ADN extraído de pequeños volúmenes de vellosidad corial, líquido amniótico ó sangre fetal y los resultados se obtienen en 24-48 hs. Para el estudio prenatal de trisomías más frecuentes, la PCR fluorescente (o QF-PCR) se analizan secuencias de ADN fetal altamente polimórficas, (*Short Tandem Repeats* o STRs). Si bien el grado de acierto es mayor al 98% para las aneuploidías de los cromosomas



analizados, debe complementarse con el estudio citogenético convencional para evaluación de los demás cromosomas y, en caso de haberse detectado una trisomía, establecer su tipo (libre o translocación desbalanceada), para el asesoramiento genético para futuras gestaciones. Esta técnica no permite diagnóstico de translocaciones balanceadas ni mosaicos menores al 5%. Para el estudio de factores infecciosos El ADN amplificado de la muestra se corre en un gel de agarosa donde aparece una banda si tiene la misma secuencia de ADN conocido del germen en estudio. También puede utilizarse PCR a tiempo real. Para establecer el Rh(D) fetal Se analiza en el ADN fetal la delección del gene que determina el Rh(D) negativo en ocasión de cualquier procedimiento invasivo en madres Rh negativas no sensibilizadas. Por otra parte, puede hacerse en sangre materna de embarazadas Rh(D) negativas a partir de las 16 semanas de gestación.

INNOVACIÓN EN LA GENÉTICA VEGETAL, ANIMAL Y HUMANA

Coordinador:

Eyhérbide GH. Estación Experimental Agropecuaria INTA Pergamino. CC31 Pergamino 2700. Argentina.

e-mail: geyherabide@pergamino.inta.gov.ar

La innovación, según el diccionario de la Real Academia Española, es la modificación de un producto y su introducción en un mercado. Innovar proviene del latín *innovare*, que significa acto o efecto de innovar, tornarse nuevo o renovar, introducir una novedad. La innovación va de la mano con la mejora continua. La diferencia es que en la mejora continua se ven resultados a corto plazo, y los cambios son graduales, mientras que en la innovación se notan grandes cambios y se pueden ver resultados a mediano plazo. Mientras que la mejora continua es orientada al proceso, la innovación va orientada al resultado final. Este simposio tiene el objetivo de presentar la óptica de la innovación, de la mano de reconocidos científicos en el campo vegetal, animal y humano, considerando que la genética, es la disciplina que mayor aporta y aportará al desarrollo vegetal, animal y humano en sus distintas particularidades.

RECURSOS GENÉTICOS ACUÍCOLAS E INNOVACIÓN: DÓNDE ESTAMOS Y CUÁLES SON LOS DESAFÍOS

Gajardo GM. Lab. de Genética, Acuicultura & Biodiversidad. Universidad de Los Lagos, Osorno. Chile.

e-mail: ggajardo@ulagos.cl

La acuicultura es una revolución agrícola emergente considerando la rápida domesticación de algunas especies marinas observada recientemente, en comparación con la historia de las especies terrestres. Entre los beneficios futuros de la actividad estará proporcionar proteínas (y otros productos) de calidad para la alimentación de la creciente población mundial, rol que tradicionalmente cumplieron las pesquerías de una diversidad de especies, muchas actualmente sobre-explotadas e, incluso, amenazadas. Con relación a esto último, la acuicultura permitirá conservar la biodiversidad marina y dulceacuícola. No obstante, la presión de la globalización y del libre comercio asociado, junto al beneficio económico de la acuicultura que es prioritario para la naciones en desarrollo, demandarán innovación en diferentes ámbitos que son competencia de la genética y de sus diferentes

sub-disciplinas, para que el desarrollo intensivo de la actividad sea sustentable en el sentido trans-generacional del concepto, y en concordancia con los acuerdos internacionales para proteger la diversidad genética y los servicios ecosistémicos. Esta presentación discute el impacto de la acuicultura como agente selectivo no natural capaz de modificar significativamente el genoma de las especies y su implicancia para entender cuestiones fundamentales para la ciencia (¿cuáles genes o sectores del genoma están asociados a la domesticación?), pero también cuestiones aplicadas, relacionadas con la estabilidad del ecosistema que sostiene el desarrollo acuícola, que es compartido por múltiples usuarios.

GENETIC ANALYSIS OF MILK FATTY ACIDS AND PROTEINS: ALTERING THE COMPOSITION OF COW MILK FOR IMPROVED HUMAN HEALTH

Lopez-Villalobos N. Institute of Veterinary, Animal and Biomedical Sciences, Massey University, Palmerston North, New Zealand.

e-mail: N.Lopez-Villalobos@massey.ac.nz

The quality of cow milk for human consumption is influenced by its fatty acid and protein composition. This paper provides a summary of genetic parameters (heritabilities and genetic correlations) for milk fatty acids and proteins estimated under a polygenic model established by Fisher in 1918 based on the Mendelian laws. This paper also provides an updated review on the genetic analysis of milk fatty acids and proteins using DNA technology. Advances in DNA technology have permitted the sequencing of the bovine genome, the identification of large numbers of genetic markers across the genome in the form of single nucleotide polymorphisms (SNP) and the genotyping of thousands of these SNPs on individual animals at low cost. Based on these advances, genomic selection emerged as a new methodology to perform genetic analysis of fatty acids and proteins. Systems biology is becoming the new method to perform genetic analysis of milk fatty acids and proteins integrating results from genomics, transcriptomics, proteomics, metabolomics and bioinformatics studies. A conclusion from this review is that the genetic analysis of milk fatty acids and proteins has been changing dramatically during recent years from a polygenic infinitesimal model towards a systems biology approach. Genetic engineering to change the composition of milk

towards more humanized milk can be feasible in the near future but a very important factor limiting the application of gene modification is that products from genetically modified animals are perceived as a risk by the consumer.

PREDICTION OF COMPLEX TRAITS USING DATA FROM RELATED AND UNRELATED INDIVIDUALS

de los Campos G¹, Y Klimentidis¹, AI Vazquez¹, D Sorensen².
¹Section on Statistical Genetics, Biostatistics Department, University of Alabama at Birmingham, USA. ²Department of Molecular Biology and Genetics - Center for Quantitative Genetics and Genomics, Aarhus University, Denmark.
 e-mail: gdelosc Campos@gmail.com

The prediction of complex traits (CT) is relevant in many areas of application such as preventive and personalized medicine, plant and animal breeding and in conservation programs. Modern genotyping and sequencing technologies produce massive amounts of information about the genome of individuals. However, incorporating this wealth of data into models for prediction of CT poses several statistical challenges. One approach consists of regressing phenotypes on hundreds of thousands of markers concurrently (Whole-Genome-Regression, WGR). WGR has proved to be effective for prediction of CTs in animal and plant breeding populations, and in designs where training and validation samples are connected with familial relationships. Recently, there has been interest on the use of WGR for prediction of CT and diseases in humans. However, human populations differ greatly with respect to plant and animal breeding populations in aspects that can greatly affect the predictive performance of WGR. Using analysis, simulations and real data, we study how imperfect LD between markers and QTL affect the prediction accuracy of Genomic BLUP (GBLUP), a commonly used WGR method, using human data from related and un-related individuals. The consequence of imperfect LD between genotypes at markers and those at causal loci are mild with family data; however, imperfect LD between markers and QTL can impose a rather low limit on prediction accuracy when training and validation samples are nominally unrelated. Based on our results, we discuss avenues by which WGR models could be further improved.

INNOVACIÓN Y DESAFÍOS EN MEJORAMIENTO GENÉTICO VEGETAL. EL CASO DE MAÍZ EN ARGENTINA

Eyhérbide GH. Estación Experimental Agropecuaria INTA Pergamino. CC31 Pergamino 2700. Argentina.
 e-mail: geyherabide@pergamino.inta.gov.ar

Las limitaciones del área cultivable y las crecientes demandas obligan a acelerar la tasa de incremento de los rendimientos, bajo un escenario de costos energéticos en alza, cambio climático y crecientes demandas sociales por reducir las huellas ambientales. Manejo agronómico, genética y la interacción entre ambos han permitido aumentos del rendimiento, tanto en condiciones potenciales como limitadas por estrés. El manejo permitió mejorar la producción de biomasa, mientras que la genética y la interacción aumentaron la biomasa por unidad de superficie y el índice de cosecha, según regiones. La transgénesis ha tenido efectos importantes en la tecnología del cultivo, aunque no resultó suficiente para mantener o aumentar la tasa de crecimiento de los rendimientos nacionales. Incrementar las tasas actuales de crecimiento exige revisar cuáles caracteres deberían seleccionarse o ser objeto de transgénesis, analizando las experiencias disponibles en el caso del rendimiento y otros caracteres complejos. El uso de técnicas moleculares permite diseñar estrategias más eficientes de organización de la diversidad genética, además de profundizar el conocimiento sobre la relación genotipo-fenotipo, y las bases genéticas de la heterosis. Un mejor aprovechamiento de este fenómeno resultará en híbridos de mejor comportamiento y adaptación. A manera de ejemplo, hay evidencia experimental que permite especular sobre el efecto positivo que tendría en áreas templadas la selección para caracteres relacionados con el índice de cosecha como estrategia para mejorar el rendimiento.

ASPECTOS CLÍNICOS, GENÉTICOS Y MOLECULARES DE LOS DESÓRDENES DE LA DIFERENCIACIÓN SEXUAL Y DISGENESIAS GONADALES

Coordinadora:

del Rey G. Centro de Investigaciones Endocrinológicas (CEDIE-CONICET), División de Endocrinología, Hospital de Niños "Ricardo Gutiérrez". Buenos Aires. Argentina.

e-mail: graciadelrey@cedie.org.ar

El término trastornos de la diferenciación sexual, reconocido como DSD, define una condición congénita en la cual la constitución cromosómica, desarrollo gonadal y sexo anatómico es atípico. La definición incluye niños nacidos con genitales ambiguos o síndromes cromosómicos como Turner o Klinefelter constituyendo disgenesias ováricas o testiculares respectivamente. Se estima que 1.7 % de los RN presentan un DSD. El desarrollo sexual involucra eventos en la cual participan factores de transcripción, moléculas de señalización y hormonas, cuya investigación se ha incrementado en los últimos años. Una nueva nomenclatura para DSD se estableció por consenso en la Conferencia de Chicago 2005 con el propósito de que su uso facilitara la comunicación entre profesionales de la salud y una mejor aceptación de la nueva terminología entre individuos afectados. Los términos intersexo, pseudohermafroditismo masculino, sexo reverso, pseudohermafroditismo femenino, virilización o masculinización de mujer XX fueron derogados y reemplazados por 46,XY DSD, 46,XX DSD o por ovotesticular DSD, según la afección. Esto permite considerar a pacientes DSD como un grupo heterogéneo con pronósticos y tratamientos diversos. El objetivo de este Simposio es brindar conocimiento no sólo de nuevas interacciones y genes involucrados en DSD a nivel fetal y su expresión en vida adulta, sino también de concientizar que el óptimo manejo de niños nacidos con genitales ambiguos o disgenesias gonadales requiere la intervención de pediatras, endocrinólogos, cirujanos, psicólogos y genetistas involucrados tempranamente en el mismo.

ANOMALÍAS DE LA DIFERENCIACIÓN SEXUAL EN EL FETO XY

Rey R. Centro de Investigaciones Endocrinológicas (CEDIE-CONICET), División de Endocrinología, Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez y Departamento de Histología, Biología Celular, Embriología y Genética, Facultad de Medicina, Universidad de Buenos Aires. Argentina.

e-mail: rodolforey@cedie.org.ar

Las anomalías del desarrollo sexual (DSD por sus siglas en inglés) en el individuo XY pueden deberse a defectos en diferentes puntos de la cascada de diferenciación sexual fetal. El primer paso es la formación de los esbozos: conductos de Wolff (esbozos de los epidídimos, conductos deferentes y vesículas seminales), seno urogenital (vejiga, próstata y parte de la uretra) y esbozos de los genitales externos (pene, escroto). Muchos síndromes polimalformativos (por ejemplo, la agenesia peniana en el síndrome de Robinow por mutación de *ROR2* en 9q22.31) no se asocian con ningún problema endocrinológico. Estas son DSD malformativas. Luego, a partir del esbozo gonadal, se diferencian los testículos por la acción del gen *SRY* (en Yp11.31) y de otros genes del X (por ej. *ATRX* en Xq21.1, *MAMLD1* en Xq28) y autosomas (por ej. *SOX9* en 17q24.3, *DHH* en 12q13.12, etc.). Defecto en estos genes provocan una disgenesia gonadal con deficiente AMH y testosterona: el recién nacido presenta genitales internos y externos femeninos o ambiguos. Las células de Sertoli testiculares expresan AMH (19p13.3) que actúa sobre su receptor (*AMHR2* en 12q13.13) provocando la regresión de los conductos de Müller (esbozo del útero y trompas de Falopio). Las anomalías llevan al síndrome de persistencia de los conductos de Müller (genitales externos masculinos, con existencia de útero). Las células de Leydig testiculares expresan proteínas responsables de la síntesis de andrógenos, que actúa sobre el receptor de andrógenos (*AR* en Xq12). La acción androgénica provoca la virilización de los conductos de Müller, del seno urogenital y de los genitales externos. Fallas en este eje llevan a genitales externos femeninos o ambiguos, pero con la ausencia del útero.

ASPECTOS EPIDEMIOLÓGICOS DE LOS DESÓRDENES DE LA DIFERENCIACIÓN SEXUAL

Mutchinick OM. Departamento de Genética, Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición "Salvador Zubirán", México, D.F., México.

e-mail: osvaldo@unam.mx

Los desórdenes de la diferenciación sexual (DDS) incluyen alteraciones somáticas y funcionales, las cuales pueden presentarse como único defecto, acompañados de alteraciones fenotípicas diversas

como parte de síndromes Mendelianos, cromosômicos ou formando parte de quadros de malformações múltiplas no síndromicas. La etiología es compleja, afectan ambos sexos, pudiendo ser DDS externos como hipospadias, hipertrofia de clítoris, internos como agenesia de gónadas, hipoplasia de conductos Müllerianos o Wolfianos o afectar estructuras internas y externas. La prevalencia al nacimiento es muy variable, aumentando la misma con la edad pues tanto los DDS funcionales como estructurales suelen hacerse evidentes con el desarrollo puberal e intento de reproducción del individuo, dependiendo la prevalencia de los métodos utilizados (clínicos, bioquímicos, citogenéticos, moleculares) de exploración diagnóstica. Datos del programa mexicano de Registro y Vigilancia Epidemiológica de Malformaciones Congénitas (RYVEMCE) coordinado en nuestro Departamento de Genética pone en evidencia la importancia de los DDS. Resultados de nuestro estudio en 1, 161,510 recién nacidos (RN) muestra una prevalencia global de 7.65/10,000, siendo los DDS más frecuente el hipospadias (6.63/10,000 RN masculinos) y la ambigüedad de genitales (0.81/10,000). DDS síndromicos citogenéticos comunes son los síndromes de Turner y Klinefelter y por alteraciones moleculares el de insensibilidad a andrógenos, el varón XX y disgenesias gonadales diversas.

mista e parcial XY o fenótipo gonadal e genital é semelhante: testículo disgenético associado a *streak* ou dois testículos disgenéticos, e ambigüidade genital interna e externa. Enquanto na DG mista há mosaico 45,X/46,XY e sinais da ST, na parcial o cariótipo é 46,XY homogêneo e pode haver mutações em genes como *SRY* e *NR5A1*. Em ambos os casos há risco de neoplasias gonadais. Finalmente, mutações ou deleção no gene *WT1* em indivíduos 46,XY podem determinar fenótipo feminino, pela presença de duas gónadas em fita (síndrome de Frasier), ou ambíguo, por testículos disgenéticos (síndrome de Denys-Drash, síndrome de genes contíguos *WAGR*) e associam-se a doença renal e alto risco de neoplasias gonadais e renais. As DG são, portanto, heterogêneas do ponto de vista genético e clínico, associam-se frequentemente a neoplasias, e seu diagnóstico precoce é fundamental para a conduta terapêutica.

ASPECTOS CLÍNICOS, GENÉTICOS E MOLECULARES DAS DISGENESIAS GONADAIS

Maciel-Guerra AT. Departamento de Genética Médica, Faculdade de Ciências Médicas - UNICAMP, Campinas, SP, Brasil.
e-mail: atmg@uol.com.br

As disgenesias gonadais (DG) são distúrbios da diferenciação do sexo que podem ocorrer em indivíduos com constituição cromossômica normal (46,XX ou 46,XY) ou com anomalias de cromossomos sexuais. Neste grupo estão incluídas, além da síndrome de Turner (ST), as DG pura, mista e parcial XY, e aquelas associadas a doença renal. Nas DG puras (ou completas) a presença de duas gónadas em fita (*streaks*) leva à diferenciação de genitais internos e externos femininos e o diagnóstico é feito por atraso puberal. Podem ser 46,XX (herança autossômica recessiva) ou 46,XY (mutações nos genes *SRY* e *NR5A1*); nesses últimos há alto risco de neoplasias gonadais. Nas DG

TEORÍA EVOLUTIVA: PASOS HACIA UNA NUEVA SÍNTESIS

Coordinador:

Gallardo MH. Instituto de Ciencias Marinas y Limnológicas, Universidad Austral de Chile, Casilla 567, Valdivia, Chile.

e-mail: mgallard@uach.cl

La Síntesis Evolutiva Moderna es una aproximación basada en la inercia intrínseca de la materia que requiere un operador externo (selección natural) para organizar el caos. Esta teoría ha demostrado la trasmisión y cambios de las variantes alélicas entre generaciones (microevolución); pero deja sin explicación al cambio macroevolutivo. Por no contar con una teoría macroevolutiva, rechaza la factibilidad de las innovaciones organizacionales rápidas, a gran escala y busca su significación funcional en detalles moleculares. La imposibilidad de las trayectorias graduales para explicar la multicelularidad o los efectos epigenéticos transgeneracionales no tiene cabida en el neodarwinismo. Una nueva Teoría Evolutiva, más robusta está emergiendo de los intentos por explicar la embriología, la macroevolución y la homología, disciplinas marginadas de la síntesis Moderna. Basado en la termodinámica de no-equilibrio, este enfoque internalista sostiene que la materia viviente es una entidad activa, capaz de exhibir orden espontáneamente, por autoorganización. En esta nueva teoría, la macroevolución no es microevolución extendida. Es el círculo funcional organismo-ambiente involucrado en el desarrollo y la especificación celular el componente crítico en la formación de los taxa superiores. Son las entidades procesadoras de información (y no los genes) las unidades ontogenéticas cuyas alteraciones repercuten directamente en la evolución. Así como el descubrimiento de la dinámica subatómica sustituyó la física newtoniana por la Teoría de la Relatividad, el proceso evolutivo requiere un modelo interpretativo más amplio.

TEORÍA DE LA SELECCIÓN NATURAL Y BIOLOGÍA EVOLUCIONARIA DEL DESARROLLO: CONVERGENCIA SIN SUBORDINACIÓN

Caponi G. Universidade Federal de Santa Catarina (Depto. de Filosofía). Brasil.

e-mail: gustavoandrescaponi@gmail.com

La ya consumada consolidación de la Biología Evolucionaria del Desarrollo implica una gran innovación conceptual cuyo impacto en el dominio de la Biología Evolucionaria aun no se ha hecho sentir en toda la magnitud y con toda la profundidad que seguramente habrá de tener. Pero esa no innovación no conlleva una impugnación de aquello que la Nueva Síntesis consideró como sus conquistas más relevantes. Estamos ante una gran transformación que tiene la forma de una concertación a ser articulada y no la forma de una revolución ante la cual sólo quepa plegarse o resistirse. La novedad en curso es importante porque la Evo-Devo entraña algo más que un nuevo capítulo de esa ciencia cuyas bases Darwin sentó en 1859. En la Biología Evolucionaria del Desarrollo se está articulando toda una nueva teoría sobre los fenómenos evolutivos. Una teoría distinta de la Teoría de la Selección Natural. Una teoría que, ofreciéndose como complementaria, y no como contraria o alternativa esta última, tampoco puede considerarse su mera subalterna. 'Distinta' no significa 'opuesta' o 'rival'; digo 'distinta' para reafirmar que esa nueva teoría no es una mera teoría auxiliar llamada a incrementar el poder explicativo de la Teoría de la Selección Natural. La teoría que se está perfilando en el dominio de la Evo-Devo persigue objetivos explanatorios que le son propios y que siempre fueron ajenos a la Teoría de la Selección Natural; y es justamente eso lo que la define como una teoría nueva e independiente. Pero es justamente en razón de esa independencia en sus objetivos explanatorios, que dicha teoría puede ser distinta de la Teoría de la Selección Natural, sin por eso oponérsele.

NEODARWINISMO Y PANORAMA ACTUAL DE LA BIOLOGÍA EVOLUTIVA

Gallardo MH. Instituto de Ciencias Marinas y Limnológicas, Universidad Austral de Chile, Casilla 567, Valdivia, Chile.

e-mail: mgallard@uach.cl

La insatisfacción por la eficacia y el alcance de la Síntesis Evolutiva Moderna para explicar la macroevolución ha ido creciendo. Para la Síntesis Moderna, todo el cambio es gradual y la macroevolución es microevolución extendida. La selección natural externa dirige el proceso, el origen de las especies, y las adaptaciones. Estas premisas están en entredicho porque la afirmación *a priori* del rol directriz de la selección natural

y la incapacidad de poner a prueba hipótesis alternativas han convertido a la Síntesis en un programa adaptacionista, retórico y circular. La genética y la bioquímica señalan que la evolución ocurre por procesos no-adaptativos internos y que la arquitectura genómica no ha sido moldeada por selección natural. Las transiciones evolutivas están relacionadas con duplicaciones genómicas y no con mutaciones. La biología del desarrollo y la biología de sistemas demuestran la insuficiencia de los modelos lineales pues son los circuitos epigenéticos endógenos los que moldean los planes corporales, la morfogénesis, la diferenciación y la respuesta fisiológica. El neodarwinismo no ha podido probar el rol de la selección natural en el origen de las especies ni en el aislamiento reproductivo. Más aún, el adaptacionismo transgrede el método hipotético-deductivo y confunde adaptación con evolución. El estado del conocimiento actual está impulsando la formulación de una nueva teoría, cuyo marco conceptual más complejo y fenomenología más incluyente modifique las premisas y corrija las falencias del modelo actual en cuanto a sus causas, eficacia y alcance.

potencialidad explicativa de los modelos; c) los objetivos explicativos y las estrategias teóricas y empíricas de investigación; d) el realismo o el instrumentalismo en la representación. En épocas recientes la investigación en evolución motivó la aspiración a un esquema integrativo de explicación en biología -de carácter pluralista y no reductivo- que incluya los procesos de evolución y desarrollo. En el curso de dichos análisis ha quedado en disputa al propio concepto de explicación. Y también la posibilidad de extensión de la teoría sintética.

PLURALISMO EXPLICATIVO EN EVOLUCIÓN: DESAFÍOS FILOSÓFICOS

Santilli E. Facultad de Filosofía. Universidad de Buenos Aires, Argentina.

e-mail: estela535@gmail.com

Los modelos explicativos del cambio evolutivo entrañan disputas teóricas y conceptuales que desbordan el ámbito científico. Diversos mecanismos son reconocidos y varias representaciones explican el mismo proceso. ¿Una o muchas causas de la evolución? Los genes y su importancia relativa son objeto de controversia en explicaciones de la evolución y el desarrollo. La especiación puede ser gradual o repentina. La postulación del pluralismo de unidades de selección remite a las relaciones entre niveles desde los genes a los sistemas ecológicos. Las transiciones evolutivas, el proceso de la vida unicelular a la vida multicelular, son consideradas novedades emergentes, efectos de la covarianza y de interacciones cooperativas y tal vez de herencia epigenética. ¿Puede la teoría sintética abarcar la explicación en biología evolutiva? El análisis de la estructura de la teoría de la evolución revela problemas filosóficos: a) la naturaleza de las entidades afectadas por la selección; b) la

CITOGENÉTICA DE PEIXES SULAMERICANOS ESTUDADA SOB DIFERENTES ASPECTOS: CITOEVOLUÇÃO, CITOTAXONOMIA E GENOTOXICIDADE

Coordinadora:

Cestari MM. Universidade Federal do Paraná. Curitiba. Estado do Paraná. Brasil.

e-mail: margaces@ufpr.br

O genoma dos peixes tem ganhado cada vez mais destaque entre os pesquisadores, não só pela sua diversidade, distribuição global e posição basal na filogenia dos vertebrados, mas especialmente pela possibilidade de uso de novas tecnologias para acessar o genoma e os cromossomos. Além disso, diversos aspectos do estudo do material genético podem ser utilizados para avaliação ambiental e/ou avaliação de agentes xenobióticos que estão sendo colocados nos ambientes sem estudo da resposta biológica nos diferentes organismos. Neste Simpósio nos propomos a discutir a citogenética de peixes neotropias sob o ponto de vista citoevolutivo, citotaxonomico e genotóxico, tanto de água doce quanto estuarinos do sul do Brasil e da Argentina. Diversas espécies de peixes neotropicais podem ser utilizadas como modelos para estudo da diversidade cariotípica seja apenas em sua macroestrutura ou sob diferentes tipos de bandamentos cromossômicos, indo dos mais simples como banda C e RONS até a utilização de sondas específicas (18S e 5S) ou de genomas inteiros. Os peixes neotropicais também estão sendo utilizados para avaliar a qualidade da água em diferentes ambientes ou em forma de Bioensaios. Para tanto diferentes biomarcadores genéticos são utilizados para o estudo da genotoxicidade ambiental, tais como o teste de aberrações cromossômicas, o teste do micronúcleo písceo, o ensaio cometa de células sanguíneas e de tecidos alvos. Para tanto esta mesa redonda visa mostrar á comunidade científica Latino Americana o potencial que existe no estudo da genética em peixes neotropicais e sulamericanos. Apoio Financeiro: CNPq, Fundação Araucária e CAPES.

QUAL O TAMANHO DA VARIABILIDADE CARIOTÍPICA EM COMPLEXOS DE ESPÉCIES DE PEIXES NEOTROPICAIS?

Ferreira Artoni R. UEPG. Brasil.

e-mail: rfartoni@uepg.br

Apresentaremos aqui a questão central sobre o tamanho da variabilidade cariotípica em alguns modelos de complexos de espécies com ampla distribuição pela América Neotropical, sob a luz da citogenética clássica e molecular. Tais modelos, centrados nos gêneros *Hoplias*, *Gymnotus* e *Astyanax*, foram selecionados porque possuem grande diversidade cariotípica refletida ao nível do número cromossômico, sistemas de cromossomos sexuais, cromossomos supranumerários e localização de DNA ribossomal e sequências repetitivas.

ESTUDIOS CARIOLÓGICOS BÁSICOS Y APLICADOS AL MONITOREO AMBIENTAL EN PECES DE LA ARGENTINA

Fenocchio AS, MC Pastori, HA Roncati, J Caffetti, G Furnus. Universidad Nacional de Misiones, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales. Félix de Azara 1552. CP 3300 Posadas, Misiones, Argentina.

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

En Argentina la mayor biodiversidad íctica ocurre en ambientes Neotropicales, incluidos en la región Misionera y Eje Subtropical Potámico. Desde una perspectiva taxonómica, han sido estudiados peces pertenecientes a 11 Órdenes, no obstante los datos cariotípicos disponibles corresponden en su gran mayoría a especies de Characiformes y Siluriformes, como se esperaría dada la preponderancia de estos grupos en los ambientes naturales. Desde una visión biogeográfica, los datos cromosómicos disponibles corresponden en su mayoría a grupos distribuidos justamente en el Eje Subtropical y la región Misionera. Por otro lado, desde la perspectiva de la biodiversidad específica, la mayor diversidad cromosómica corresponde también al espacio geográfico antes mencionado. Es evidente la necesidad de incrementar la actividad prospectiva mediante diferentes recursos de muestreo a campo, permitiendo el acceso a una mayor cantidad de especies. En relación al uso de métodos citogenéticos aplicados al monitoreo ambiental, los peces constituyen buenos bioindicadores, ya que el hábitat que ocupan, ríos, lagos y otros cuerpos de agua, recibe desechos industriales, urbanos y el lavado de tierras agrícolas. Por otro lado, estos modelos biológicos aliados a ensayos de genotoxicidad pueden emplearse para evaluar el impacto de contaminantes sobre el material genético. Han sido analizadas diversas especies de peces mediante



de micronúcleos y alteraciones de la morfología nuclear, pudiendo constatarse que existen especies que se destacan nítidamente como bioindicadores (*Steindachnerina brevipinna*).

A UTILIZAÇÃO DA CITOGENÉTICA PARA AVALIAÇÃO AMBIENTAL

Cestari MM. Universidade Federal do Paraná. Curitiba. Estado do Paraná. Brasil.

e-mail: margaces@ufpr.br

O estudo de ambientes impactados bem como de agentes xenobióticos através da análise do material genético (genotoxicidade) utilizando peixes sulamericanos como bioindicadores e biomonitores, está em franco desenvolvimento com diversos projetos de pesquisa em andamento como publicações em periódicos de alto impacto científico. Estes estudos são extremamente importantes para conhecermos as respostas biológicas possíveis de um ou vários agentes xenobióticos que estão presentes nos ambiente de água doce e estuarinos na região sul do Brasil. Peixes são excelentes bioindicadores de ambientes naturais (rios, lagos, estuários) quanto artificiais (reservatórios e bioensaios), pois através da avaliação destes animais utilizando diferentes biomarcadores genéticos podemos definir o estado de saúde deles e conseqüentemente a saúde dos homens que ingerem a água e deles se alimentam. Os biomarcadores genéticos mais utilizados para avaliar a genotoxicidade em peixes são o teste de micronúcleo písceo, ensaio cometa e aberrações cromossômicas. Este último com menor frequência devido ao pequeno tamanho dos cromossomos, grande número e dificuldade na obtenção de metáfases mitóticas. Além destas técnicas, hoje o Laboratório de Citogenética Animal e Mutagênese Ambiental da UFPR também aplica o ensaio cometa em células de diferentes tecidos (rim, fígado, brânquias e cérebro), aplica o teste do micronúcleo písceo corando as células com laranja de acridina (eritrócitos normo e policromáticos) e faz o ensaio de difusão do DNA.

Apoio Financeiro: CNPq e Fundação Araucária.

NUEVAS PERSPECTIVAS EN BIOLOGÍA

Coordinador:

Palatnik J. IBR (Instituto de Biología Molecular y Celular de Rosario). Argentina.

e-mail: palatnik@ibr.gov.ar

Durante estos últimos años la investigación en Biología ha cambiado en muchos aspectos. Uno de ellos ha sido el descubrimiento de los ARN pequeños como reguladores de la expresión de genes en animales y plantas. El premio Nobel de Fisiología o Medicina justamente ha reconocido el tema del silenciamiento del ARN en año 2006. Hoy en día se considera que casi la mitad de los genes de humanos están regulados por ARN pequeños, siendo un proceso casi tan extendido como el *splicing* alternativo, y las potenciales aplicaciones terapéuticas avanzan día a día. Desde el punto de vista tecnológico, quizás el cambio más notable de estos últimos años sean las técnicas de secuenciación de alto rendimiento. Estas nuevas estrategias han cambiado radicalmente la manera de diseñar y analizar experimentos, poniendo grandes cantidades de datos a disposición de los investigadores. El acceso a estas tecnologías, por su costo y disponibilidad, es cada vez más fácil para laboratorios individuales. Este simposio intenta abordar estas nuevas perspectivas en la investigación en Biología y los participantes tienen líneas de investigación en uno u otro tema.

ECOSISTEMAS ARCAICOS EN LA PUNA MODERNA: HISTORIAS DE GENES, GENOMAS Y METAGENOMAS AL EXTREMO

Fariás ME¹, M Contreras³, N Rascova², V Albarracín¹, D Kurth¹, M Gorriti¹, O Ordoñez¹, M Vázquez². ¹Laboratorio de Investigaciones Microbiológicas de Lagunas Andinas (LIMLA), Planta Piloto de Procesos Industriales Microbiológicos (PROIMI), CCT, CONICET, Tucumán. ²Instituto de Agrobiotecnología Rosario (INDEAR), Rosario, Santa Fe, Argentina. ³Centro de Ecología Aplicada Suecia 3304 Ñuñoa Santiago de Chile.

e-mail: mefarias2001@yahoo.com.ar

Las lagunas (L) de altura de la puna esta ubicadas rodeadas de desierto sobre los 2000 msnm. Las comunidades microbianas que evolucionaron en esos ecosistemas toleran condiciones extremas como grandes cambios de T° diarias, alta salinidad pH, RUV, baja presión de O₂, altas concentraciones de As. Por esta razón estos ecosistemas son postulados como los más parecidos a los ambientes arcaicos de la Tierra primitiva o lo que podrían ser los ambientes

extraterrestres. A este conjunto de “coincidencias ambientales” hay que sumarle el descubrimiento en el año 2009 de estromatolitos vivos en Laguna Socompa, estos ecosistemas microbianos (EM) son los registros fósiles más antiguos del planeta (3.400 ma) que se encuentran creciendo en el ambiente más parecido a la tierra primitiva. En este trabajo presentamos el estado de conocimiento que hemos generado sobre estromatolitos en L. Socompa 3800 msnm (pH 9, 22% salinidad 35 mg/l⁻¹ As), y EM asociados precipitaciones de Gaylussita en L. Diamante ubicada en el cráter del Volcán Galán a 4750 a msnm (pH 10.5, salinidad 24%, y 125 mg/l⁻¹ As) y EM asociados a evaporitas de yeso y estromatolitos en el L. Tebenquiche y Brava en el salar de Atacama a 2000 msnm. Los análisis incluyeron microscopía electrónica, EDAX, y estudios de diversidad por pirosecuenciación del 16s rDNA junto con la metagenómica y su comparación con 5 genomas de bacterias extremófilas aisladas de estos ecosistemas. Los resultados encontrados demuestran que estos EM presenten una gran particularidad, y son fuente de fuertes endemismos, especiaciones y moléculas nuevas.

PORQUE LA COMIDA, EL SEXO Y LOS VIAJES NOS EXPLICAN PORQUE HAY TANTAS ESPECIES BACTERIANAS

Souza Saldivar V, LE Eguiarte Fruns. Instituto de Ecología, Universidad Nacional Autónoma de México. CU Coyoacán 04510 México DF. 55 56229006.

e-mail: souza@servidor.unam.mx

Sabemos que la mayor parte de la historia de la vida en la tierra, el Precámbrico, se caracterizó por ser un ambiente pobre en fósforo y rico en azufre donde las comunidades microbianas que formaban tapetes y estromatolitos transformaron con los ciclos biogeoquímicos acoplados al planeta en un planeta habitable. Entonces, para poder entender porque hay tantas especies en el planeta actual tenemos que mirar a estas comunidades microbianas y desmenuzar las reglas del juego ecológico y evolutivo que ha permitido que estas comunidades sobrevivieran tantos miles de millones de años. En Cuatro Ciénegas Coahuila, México, los tapetes microbianos y los estromatolitos están vivos y son descendientes directos de las comunidades del Precámbrico, ya que en este sitio entró el mar desde las costas de Laurencia cuando se abrió Pangea hace 220 millones de años. Las comunidades microbianas

ancestrales persistieron y evolucionaron en las aguas ultraoligotróficas continentales de lo que ahora es el oasis más diverso del mundo. Para poder entender la diversidad y la función de estas comunidades complejas estudiamos 3 tapetes microbianos y 2 estromatolitos con metagenómica, por otra parte tenemos datos de diversidad genética, genómica comparada y ecología de numerosas especies del sitio. Si lo que lo que determina la enorme diversidad del planeta esta regulado por cuanta comida hay, con quien y que tanto intercambia genes y que tan lejos viajas. Entonces, en Cuatro Ciénegas, como no hay comida, existe un gran aislamiento reproductivo y geográfico y eso explica su enorme diversidad y endemismo.

SMALL RNA-REGULATED PATHWAYS ASSOCIATED WITH VEGETATIVE AND REPRODUCTIVE ORGAN DEVELOPMENT IN PLANTS

Nogueira FTS. Instituto de Biociencias, UNESP, Botucatu, SP, Brazil.

e-mail: ftsnogue@ibb.unesp.br

Plants, unlike animals, are extremely plastic in responding to changes in the environment and they can shape their own development. Plants are capable to generate new tissues/organs throughout their entire life cycle. The establishment and development of such tissues/organs depend upon several physiological and molecular processes that take place inside the cells. Our research group is interested in studying the formation of vegetative and reproductive organs as well as how plants shape these organs in response to the environment. More specifically, we are interested in understanding the molecular mechanisms that underline the formation of these organs. Several genetic “players” are involved in such mechanisms, including transcription factors, epigenetic factors and non-coding RNAs. Small non-coding RNAs (sRNAs) of 19-25 nt in size regulate transcriptionally and post-transcriptionally gene expression, shaping the transcriptome and the proteome of the cells. We have identified sRNAs associated with sugarcane (an important Brazilian biofuel crop) axillary bud dormancy and development. We identified for example an emerging new class of sRNAs called tRNA-derived fragments or tRFs that may have roles in cell differentiation. We are also studying the roles of specific microRNA-regulated pathways in tomato fruit and leaf development.

UV IRRADIATION, DNA DAMAGE AND ALTERNATIVE SPLICING

Muñoz MJ. Laboratorio de Fisiología y Biología Molecular, FCEN and IFIBYNE, UBA-CONICET, Buenos Aires, Argentina.

e-mail: mmunoz@fbmc.fcen.uba.ar

DNA is the only biopolymer that is neither disposable nor recyclable, and therefore must be repaired when damaged. DNA damage triggers specific intracellular signal cascades, lesion repair mechanisms and gene regulatory events that may result in cell cycle arrest or apoptosis. Transcriptional regulation and alternative pre-mRNA splicing have been identified as crucial targets of signal cascades triggered by DNA damage. We have previously shown that UV irradiation (UVC, 254 nm) causes the hyperphosphorylation of the carboxy terminal domain (CTD) of RNA polymerase II (pol II) large subunit, which slows transcriptional elongation rate and affects alternative splicing of a subset of genes through the kinetic coupling of transcription and splicing. UV mutagenesis is a critical step in the generation of different forms of skin cancer, which develops almost exclusively in sun exposed areas. Since UVC radiation is fully filtered by the ozone layer, we are extending our studies to UVB light (305 nm), the most harmful solar radiation that reaches the Earth’s surface. Consistent with our model, we found that UVB irradiation of human keratinocytes in culture promotes CTD hyperphosphorylation being this modification necessary for the observed changes in AS. Finally, while both UVC and UVB lights cause similar types of mutagenic DNA lesions, i.e., cyclobutane pyrimidine dimers (CPD) and (6-4) photo-products (6-4 PP), the relative distribution of these lesions varies with the kind of UV light. Transcriptome analysis of UVC and UVB treated keratinocytes will shed light on specific CPD or 6-4 PP response pathways.

PARTICIPACIÓN DE MICROARNs EN COMPLEJOS PROCESOS BIOLÓGICOS

Palatnik J. IBR (Instituto de Biología Molecular y Celular de Rosario). Argentina.

e-mail: palatnik@ibr.gov.ar

Los organismos multicelulares como las plantas y



los animales necesitan de un preciso control espacio-temporal de la expresión génica, tanto durante el desarrollo, en la respuesta a estímulos ambientales y en la defensa de su genoma. Al menos parte de esta regulación es llevada adelante por ARN pequeños. Estas moléculas pueden regular la estabilidad otros ARN, la traducción del ARNm y dirigir modificaciones epigénéticas sobre el ADN. Los microARNs tienen alrededor de 21 nt de longitud y conforman uno de los grupos más importantes de ARN pequeños. Primeramente son sintetizados como precursores con estructura de tallo y burbuja, que son cortados por complejos especializados para liberar al microARN. Estos ARN pequeños se asocian luego con proteínas ARGONAUTAs. Los microARNs guían a estos complejos hacia otros ARN blanco que tienen complementariedad de bases y causan la degradación o inhibición traduccional de los ARNm *target*. Tanto en animales como en plantas, la función de los microARNs es esencial y en humanos se considera que regulan al 40% de los genes. En plantas, la mayoría de los microARNs conservados evolutivamente regulan el crecimiento, el desarrollo y la señalización por hormonas, algunos de ellos llegan a estar conservados incluso en musgos. Nuestro laboratorio estudia el control de la proliferación y diferenciación celular en plantas por microARNs, y en particular las funciones de los microARNs miR319 y miR396. Se presentara una perspectiva general sobre el rol de los microARNs en la regulación de la expresión génica y en particular durante el desarrollo de las plantas.

GENÉTICA Y BIOENERGÍA

Coordinador:

Acevedo A. Instituto de Suelos. Centro de Investigación de Recursos Naturales. INTA Castelar, Argentina.

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

El propósito del simposio es dar a conocer un estado del arte del proceso de conversión de biomasa a bioetanol. Se expondrán estrategias de intervención implementadas en distintos países para cumplimentar las etapas que hacen a este proceso. En este sentido, las etapas que integran esta plataforma de conversión vegetal en biocombustible son desarrolladas por una o más instituciones de investigación, por lo que en este resumen se cita lo más destacado de cada una de ellas. Como punto de partida se exponen aspectos relacionados con la elección de la biomasa para producir bioetanol y alternativas de pretratamientos de residuos agrícolas y forestales con ácidos, solventes, líquidos iónicos puros y reciclados y hongos de pudrición blanca. La dificultad para hidrolizar biomasa lignocelulolítica radica en la composición y propiedades intrínsecas de sus paredes celulares. Al respecto, se presentan los últimos avances en estructura y arquitectura de la pared celular de la caña de azúcar, así como un mecanismo que la planta usa para degradar su propia pared celular. Análogamente se describen diferentes estrategias para la obtención de genes y microorganismos celulolíticos a partir de diferentes ecosistemas celulolíticos naturales. Dado que la selección de los mejores genotipos para su transformación en biocombustibles requiere evaluar la variabilidad de la sacarificación en colecciones vegetales, se describe el desarrollado de una plataforma de análisis, totalmente automatizada, capaz de evaluar la sacarificación y la digestibilidad de la lignocelulosa en tales genotipos.

ELECCIÓN DE BIOMASA Y OBTENCIÓN DE ENZIMAS CON CAPACIDAD CELULOLÍTICA PARA PRODUCIR BIOETANOL

Alberto Acevedo¹, Daniel Grasso¹, Paola Talia², Eleonora Campos², Ángel Cataldi²

¹Instituto de Suelos, Centro de Investigación de Recursos Naturales

²Instituto de Biotecnología, Centro de Investigaciones en Ciencias Veterinarias y Agronómicas

Autor expositor aacevedo@cnia.inta.gov.ar

El proceso de conversión de material lignocelulolítico

en etanol requiere comúnmente de cuatro etapas básicas: 1) elección de la biomasa, 2) tratamiento termoquímico de la biomasa lignocelulolítica cruda para transformar los polímeros complejos en productos más accesibles a la digestión enzimática; 3) producción y aplicación de enzimas especiales que hidrolizan los polisacáridos de pared celular a una mezcla de azúcares simples y 4) fermentación, mediada por bacterias o levaduras para convertir los azúcares en etanol. Si bien estas etapas son interdependientes entre sí, y se trabaja en el desarrollo de un modelo que las integre; en esta presentación se abordan sólo las etapas primera y tercera. En la primera etapa se discuten los múltiples factores que hacen a la elección de la biomasa como fuente de materia prima para la producción de bioetanol.

En el marco de la tercera etapa se presentan resultados obtenidos siguiendo estrategias bioquímicas, microbiológicas y genómicas para la obtención de genes y microorganismos celulolíticos a partir de diferentes reservorios de biodiversidad. Para elegir los nichos ecológicos a explorar se tuvieron en cuenta ecosistemas celulolíticos naturales, tales como suelos de bosques e intestino de insectos fitófagos. Especial interés acapararon estos nichos ecológicos autóctonos por presuponer el acceso a una diversidad aún no explorada. En este plan de trabajo se espera que los avances obtenidos contribuyan a la puesta en marcha de un modelo de proceso de conversión de biomasa lignocelulolítica en etanol.

Agradecimientos: investigación financiada por los proyectos PNEG 1 y PNEG 1411 del INTA y de Cooperación Bilateral INTA - EMBRAPA Bioenergía

PRODUCCIÓN DE BIOETANOL A PARTIR DE MATERIAL LIGNOCELULÓSICO Y MACROALGAS

Lienqueo Contreras ME. Departamento de Ingeniería Química y Biotecnología, Universidad de Chile, Beauchef 850, Santiago, Chile.

e-mail: mlienqueo@ing.uchile.cl

El uso de los combustibles fósiles cada vez se hace más complejo, dándole un mayor espacio al uso de nuevas alternativas energéticas de carácter renovables y con menor impacto en el medio ambiente. Como alternativa y/o suplemento a la gasolina del transporte terrestre aparece el bioetanol, que tiene un mayor octanaje y permite una mejor combustión. En Chile aparece la inquietud de producir bioetanol

de segunda y tercera generación debido al potencial biomásico que existe en el país y por ser una alternativa vigente para su desarrollo. El presente trabajo se mostrarán los avances desarrollados en las etapas de pretratamientos y sacarificación de la biomasa. En el caso de pretratamiento para material lignocelulósico (residuos agrícolas y forestales) se han evaluado alternativas de pretratamientos ácidos, con solventes, con líquidos iónicos puros y reciclados y hongos de pudrición blanca. Mientras que para macroalgas (verdes y cafés) se ha evaluado pretratamiento ácido. Por otra parte, para la etapa de sacarificación sea trabajado con enzimas comerciales y se han aislado nuevos genes de celulasas provenientes de hongos nativos y expresándolos en *E. coli*. Una vez aplicado los procesos de pretratamiento, sacarificación y fermentación, en el mejor de los casos se han logrado niveles de producción de etanol superiores al 66% del teórico. Resultados alentadores que permiten seguir investigando para mejorar el proceso.

Agradecimientos: Departamento de Investigación y Desarrollo, a la Facultad de Ciencias Físicas y Matemáticas de la Universidad de Chile.

IMPROVING BIOMASS FOR BIOREFINERIES

Gomez LD¹, P Marriott¹, C Whitehead¹, R Sibout², H Hofte², SJ McQueen-Mason¹. ¹Center for Novel Agricultural Products, University of York. UK. ²Institut National de la Recherche Agronomique, Versailles. France.
e-mail: ldg2@york.ac.uk

The polysaccharides that make the plant lignocellulosic biomass can be broken down to produce a range of sugars that can, subsequently, be used for establishing a biorefinery based on biomass. These raw materials would constitute a new industrial platform both, sustainable and carbon neutral, to replace the fossil fuel dependency. The recalcitrance to deconstruction observed in lignocellulosic materials is produced by several intrinsic properties of plant cell walls. Crystalline cellulose is embedded in matrix polysaccharides such as xylans and arabinoxylans, and the whole structure is encased by the phenolic polymer lignin. The lignin fraction has emerged as one of the main bottlenecks for the saccharification of cell walls. The selection of the best genotypes for processing into biofuels requires the screening of populations to evaluate the variability in saccharification. These tasks require a high throughput approach and at the University of York we have developed an analytical

platform that can perform saccharification analysis in a 96-well plate format, and allows the screening of lignocellulose digestibility in large populations of samples. The reaction volumes were scaled down for the pretreatments, enzymatic hydrolysis and sugar determination, to allow large numbers of samples to be assessed rapidly in an automated system. The aim of this project is to map genes that alter the digestibility of energy crops lignocellulose in order to provide genetic markers for selection of the best genotypes for industrial applications.

Acknowledgements: This work was funded by FP7 RENEWALL and by BBSRC projects BB/G016178 and BB/G016194.

FINDING THE WAY TO PRODUCE PLANTS CAPABLE TO DEGRADE THEIR OWN WALLS FOR APPLICATIONS IN BIOENERGY

Buckeridge MS. Laboratory of Plant Physiological Ecology, Institute of Biosciences, Department of Botany, University of São Paulo, Brazil. National Laboratory of Science and Technology of Bioethanol (CTBE), CNPEM, Campinas, São Paulo, Brazil.

email: msbuck@usp.br

Cell wall recalcitrance hampers the carbohydrate hydrolysis and its further use in fermentation process. However, there are some phenomena in which plants degrade their own cell wall and understanding how plants trigger these mechanisms, which enzymes are produced, when and where they act is the key to improve biomass pre-treatment for cellulosic ethanol. To reach that goal, my group is investigating the aerenchyma formation in roots of sugarcane. The degradation of cell walls has been studied using a mixture of techniques that include alkali fractionation, mono and oligosaccharide analyses, glycomic profiling and polysaccharide topology with immunofluorescence. We found that aerenchyma formation includes loss of 40% of the cross section area of the parenchyma cells. Beta-1,3-,14 glucan and pectins are the most apparent changes during cell wall degradation. The regulation of the transcriptome and proteome related to this natural cell wall degradation process is under investigation. We found that nitrogen and phosphorous delay aerenchyma formation. Ethylene seems to be directly involved with induction of Programmed Cell Death in parenchymatic cells and there are indirect evidence that auxin might play a role in the induction of hydrolases. ERF transcription factors of the classes RAV, MYB, ERF1/ERF2 and NAC

were found to be associated with the process of aerenchyma formation. With this information we are starting to open the way to design strategies to induce cell wall changes by means of genetic transformation in the future.

Financed by FAPESP (2010/17104-5)– INCT-Bioetanol (FAPESP 2008/57908-6 and CNPq 574002/2008-1).

SIMPOSIO ALAMCTA REPARACIÓN DE DAÑO GENÉTICO E INESTABILIDAD CROMOSÓMICA

Coordinador:

Zamorano-Ponce E. Departamento de Ciencias Básicas, Facultad de Ciencias, Universidad del Bío-Bío, Casilla 447, Chillán. Chile.

e-mail: ezamoran@ubiobio.cl

El término “reparación” de ADN engloba procesos muy complejos, evolutivamente muy conservados, cuya principal función consiste en permitir que la información genética se transcriba y se replique eficientemente fielmente en las sucesivas generaciones de células. Por ello, una pérdida del equilibrio entre el daño genómico y la capacidad de la célula para reparar el mismo, ya sea por saturación de los sistemas de reparación o por alteración de genes implicados en la estabilidad del genoma, conlleva a una elevada tasa de mutaciones y consecuentemente a inestabilidad genómica. La reparación por excisión de nucleótidos (NER) corrige una gran diversidad de lesiones, las principales incluyen: las inducidas por luz UV, aductos y algunas formas de daño oxidativo. Este proceso de reparación involucra al menos a 30 proteínas en un mecanismo parecido al a “copiar y pegar”. Las consecuencias de un defecto en algunas de esas proteínas NER son evidentes en tres síndromes recesivos: Xeroderma pigmentosum (XP), Síndrome de Cockayne (CS) y Tricotodistrofia (TTD). A su vez este importante mecanismo de reparación, regulado vía p53, estaría implicado en la corrección de mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 sindicados como mutados en el 5-10% de los cánceres de mama y, tal como se propone, el funcionamiento correcto de toda su maquinaria, protegería a la célula de las aneuploidías y aberraciones cromosómicas. En este simposio se informan importantes evidencias tocantes a NER y se discuten los avances del conocimiento en el tema de reparación de ADN e inestabilidad cromosómica.

ANEUPLOIDÍA, AMPLIFICACIÓN CENTROSOMAL Y REPARACIÓN DEL ADN: MECANISMOS CON UNA CAUSA COMÚN

Olivero OA. National Cancer Institute, NIH. USA.

e-mail: oliveroo@exchange.nih.gov

The nucleoside reverse transcriptase inhibitor AZT, induces genotoxic effects that include micronucleus (MN) formation, and centrosomal amplification (CA, >2 centrosomes /cell). Using cultured

mesenchymal-derived fibroblasts from Xpa^{-/-} and Xpa^{+/+} C57BL/6J mice, we demonstrated that Xpa^{-/-} cells have enhanced CA and MN formation. To explore the role of XPA, a protein involved in NER initiation, in processing of AZT-induced genotoxic damage, bone marrow fibroblasts from these mice were cultured and exposed *in vitro* to AZT for 24 hr. CA and MN formation were examined by immunohistochemical (IHC) staining using anti-pericentrin and anti-CREST antibodies, respectively. Cells with MN staining positive for CREST (CREST/MN) were presumed to have lost intact chromosomes. After exposure of cells to 0, 10, 100 uM AZT, Xpa^{+/+} cells had 1.08, 1.16, and 2.03% of cells positive for CREST/MN, while Xpa^{-/-} cells had 5.34, 6.03, and 4.25% of cells positive for CREST/MN, respectively, ($p < 0.05$ for 0 and 10 uM AZT). Similarly, Xpa^{+/+} cells exposed to 0, 10, 100 uM AZT had 12.2, 15.2, and 19.7% of cells with CA, while Xpa^{-/-} cells had 18.0, 28.7 and 33.9% of cells with CA, respectively ($p \leq 0.05$). These data show that both aneuploidy and centrosomal dysfunction occur as a consequence of exposure of mesenchymal cells to physiological (10 uM AZT) and higher concentrations of AZT. Because the frequencies of both CREST/MN and CA were significantly enhanced in AZT-exposed cells lacking XPA, the data implies that intact NER protects against both aneuploidy and centrosomal aberrations.

GENOTIPOS Y FENOTIPOS EN ENFERMEDADES CON DEFECTOS EN LA REPARACIÓN DEL DAÑO AL ADN

Spivak G. Biology Department, Stanford University, Stanford CA 94306, USA.

e-mail: gspivak@stanford.edu

La luz solar abarca un espectro muy amplio de radiaciones. Los rayos ultravioletas B y C son atenuados por la capa de ozono, pero aún así llegan a la superficie del planeta y causan la dimerización de pirimidinas en el ADN; las lesiones más frecuentes son el dímero ciclobutano de pirimidinas (CPD), y el fotoproducto 6-4. La reparación de estas lesiones se realiza a través de reparación por escisión de nucleótidos (NER) en el genoma en general (reparación por escisión global, GGR) y en las hebras de ADN transcritas (reparación acoplada a la transcripción, TCR). Los síndromes de Cockayne, xeroderma pigmentosa, tricotodistrofia y sensibilidad-UV son enfermedades hereditarias

con extraordinaria sensibilidad al sol, causadas por mutaciones en uno de los genes que codifican proteínas involucradas en GGR o en TCR.

Los pacientes con síndrome de Cockayne (CS) se caracterizan por deficiencias neurológicas y del desarrollo, microcefalia y envejecimiento prematuro, mientras que individuos con sensibilidad-UV (UV^S) solo sufren quemaduras de sol e hiperpigmentación. La respuesta de células de CS y UV^S a la irradiación con UV es muy similar: baja supervivencia, falta de TCR, y GGR normal. Las células de CS son hipersensibles a tratamientos con oxidantes. Usando el ensayo Cometa-FISH, hemos determinado que la lesión oxidativa 8-oxoguanina está sujeta a TCR en células normales, mientras que las células de CS son defectuosas en esta vía. La detención de la transcripción puede resultar en apoptosis; los síntomas de CS podrían ser causados por excesiva muerte celular en tejidos y órganos críticos.

AVANCES RECIENTES EN EL ROL DE LA REPARACIÓN DEL ADN EN CÁNCER DE MAMA

Dutil J¹, L Morales², M Bayona³, J Perez-Mayoral¹, A Pacheco¹, R Guerrero⁴, D Sidranski⁴, JL Matta². ¹Department of Biochemistry, Ponce School of Medicine & Health Sciences.

²Department of Physiology and Pharmacology, Ponce School of Medicine & Health Sciences

³Department of Public Health, Ponce School of Medicine & Health Sciences. ⁴Otolaryngology-Head and Neck Cancer Research, John Hopkins School of Medicine. USA.

e-mail: jdutil@psm.edu

Complex interactions between common genetic variants and environmental factors are expected to underlie the majority of breast cancer (BC) cases. The DNA repair capacity (DRC) protects the integrity of the genome. Accumulation of DNA damage is a critical step towards tumorigenesis, but the molecular causes underlying variability in DRC remain poorly understood. In 2006, a large case-control cohort study was initiated in Puerto Rico to assess the role of DRC on BC risk from an epidemiological and molecular perspective. The underlying hypothesis was that susceptibility to BC might partly result from inter-individual variability in cellular DRC. We have assessed the role of genetic variants (SNPs and CNVs) and epigenetic regulation in controlling DRC levels and BC risk. Compared to women without (n=606) cancer, women with BC (n=385) showed an average decrease of 52% in their DRC levels ($p < 0.001$). DRC as a measure of BC risk showed

a sensitivity of 76.2% and specificity of 77.8% ($p = 0.0004$). We have identified SNPs and CNVs regulating the DRC of the cells. When we modeled the combined effect of multiple genetic variants that each independently affected DRC on cancer risk, we observed incremental augmentations in BC risk with increasing number of risk genotypes at those loci ($P = 0.01$), which correlate with a progressive decrease in DRC values. We have also examined in plasma of controls ($n=200$) and BC patients ($n=132$) gene-specific methylation in five genes (*MAL*, *FKBP4*, *VGF*, *OGDHL*, *KIF1A*) showing cancer-specific methylation in breast tissues. *KIF1A* had the largest and the only statistically significant difference between women with low and high DRC. Women with methylated *KIF1A* and *OGDHL* respectively had 90% and 70% less chance of having low DRC. These results possibly suggest genetic and epigenetic control mechanism linked to DRC and BC risk in Puerto Rican women.

GENÉTICA Y CÁNCER

Coordinadora:

Larripa I. Academia Nacional de Medicina. Buenos Aires. Argentina.

e-mail: ibl@hematologia.anm.edu.ar

La conclusión principal que emerge de los estudios genéticos en cáncer es que las alteraciones genómicas de las células tumorales están distribuidas de una forma no aleatoria. Los genes involucrados en los reordenamientos genéticos de las células neoplásicas son indudablemente los responsables de la etiopatogenia del proceso oncológico. Entre los genes principalmente implicados en el desarrollo tumoral se encuentran los proto-oncogenes, asociados a proliferación celular y los supresores de tumor cuya inactivación lleva a la pérdida del control de la proliferación. El clonado de los puntos de ruptura detectados en los estudios citogenéticos y moleculares ha permitido identificar genes de fusión que codifican para nuevas proteínas quiméricas o mutaciones puntuales que generan proteínas truncadas o con cambio de un amino ácido. Muchas de estas proteínas alteradas tienen características de factores de transcripción, induciendo desregulación en la señalización de sus genes blanco. Tanto los tumores de mama como los del sistema nervioso central pueden ser de origen hereditario o esporádico en ambas patologías se han detectado genes supresores de tumor involucrados a saber: BRCA1, BRCA2 y NF1, NF2 respectivamente. En estas patologías las alteraciones genéticas de ambos alelos pueden ser adquiridas en forma somática (tumores esporádicos) o transmitirse vía germinal, induciendo susceptibilidad en el huésped, y luego la segunda mutación en el tejido afectado (tumores hereditarios). Dentro de las estrategias antineoplásicas empleadas para corregir la función y/o modificar la expresión del gen afectado a nivel somático se encuentra la terapia génica, la cual intenta incrementar la eficacia terapéutica.

TERAPIA GÉNICA PARA EL CÁNCER

Rojas Martínez A. Facultad de Medicina y Centro de Investigación y Desarrollo en Ciencias de la Salud, Universidad Autónoma de Nuevo León (UANL). Monterrey, México.

e-mail: arojasmtz@gmail.com

La terapia génica es un área en activo desarrollo en la que se busca superar la eficacia antineoplásica que ofrecen las terapias estándares, junto con una actividad selectiva y segura que se asocie a

eventos adversos mínimos y de severidad leve. El increíble repertorio de alteraciones genéticas, bioquímicas, celulares, tisulares, inmunológicas, etc. asociadas al proceso de progresión tumoral ofrece a los investigadores la posibilidad de explorar una amplia gama de genes terapéuticos insertados en varios tipos de vectores. La terapia génica se define como la introducción de DNA exógeno dentro del núcleo de la célula con el objeto de modificar la expresión génica para: 1) corregir la función de un gen mutado, 2) obstruir la expresión de un gen e 3) inducir la expresión de proteínas foráneas con propiedades terapéuticas. Estos tres propósitos pueden guiar el diseño de terapias antineoplásicas. Los investigadores han planteado diversas aproximaciones experimentales para el tratamiento de los tumores usando diversos genes y vectores, entre los cuales destacan los siguientes: 1) terapia suicida (citotoxicidad condicionada), 2) inmunoterapia; 3) reversión fenotípica, 4) terapia de silenciamiento génico, 5) terapia anti-neoangiogénica, 6) terapia viral (oncolítica), 7) terapias combinadas. En esta conferencia se explicarán los principios básicos de la terapia génica, los propósitos de la terapia génica antitumoral y las estrategias antineoplásicas enlistadas previamente. Algunas de estas serán explicadas con proyectos que estamos adelantando en los laboratorios de la UANL.

BASES GENÉTICAS DEL CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO EN CHILE: ANÁLISIS DE GENES BRCA1, BRCA2, ATM, PALB2 Y BRIP1

Carvallo P. Departamento de Biología Celular y Molecular, Facultad de Ciencias Biológicas, Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile.
e-mail: pcarvallo@bio.puc.cl

El cáncer de mama es la primera causa de muerte por cáncer en Chile, en mujeres, y por lo tanto constituye un problema de salud relevante. Las principales causas genéticas del cáncer de mama y/u ovario han sido atribuidas a mutaciones en la línea germinal, en los genes de alta penetrancia BRCA1 y BRCA2. Los diversos estudios realizados hasta ahora han podido determinar que la frecuencia de familias que presentan mutaciones en estos genes es variable en las diversas poblaciones, y dan cuenta de un 15 a un 70% de los casos. En Chile, hemos realizado el rastreo de mutaciones en estos genes, en 100 familias con cáncer de mama y/u ovario, y

hemos encontrado que un 20% de éstas presentan una mutación, con un porcentaje similar en BRCA1 y BRCA2. Además hemos analizado la presencia de rearrreglos genéticos en estos genes a través de la técnica de MLPA, no encontrando alteraciones patogénicas en los casos analizados. Otros genes, cuyas mutaciones presentan una moderada penetrancia para el cáncer de mama, y que han sido analizados en otras poblaciones son ATM, PALB2 y BRIP1. Realizamos el análisis molecular de estos tres genes en las familias de nuestro estudio. Para el gen ATM se encontraron diversos polimorfismos y variantes alélicas, entre los cuales c5557G>A (D1853N), presentó asociación al cáncer de mama. El análisis de los genes PALB2 y BRIP1 en las familias de nuestro estudio reveló la presencia de algunas variantes alélicas y polimorfismos descritos para otras poblaciones, sin embargo ningún cambio presentó asociación al cáncer de mama.

ALTERACIONES GENÉTICAS EN TUMORES DE SISTEMA NERVIOSO CENTRAL Y PERIFÉRICO: NEUROFIBROMATOSIS

Ferrer MM. Lab. Neurobiología Molecular-Div. Neurocirugía-HCJSM-UBA. Argentina.
e-mail: mferrer@fmed.uba.ar

Las Neurofibromatosis (NF) son síndromes tumorales de origen hereditario o esporádico (no hereditario) con fenotipos complejos, que comprenden manifestaciones tumorales y no tumorales, siendo la característica común a todos ellos la aparición de tumores que se inician en las células de Schwann del sistema nervioso. Si bien las tres formas reconocidas de neurofibromatosis (NF1, NF2 y Schwannomatosis) se caracterizan por el desarrollo de tumores en SN, las bases genéticas y la patogénesis son claramente diferentes. NF1 y NF2 son desórdenes que afectan a 1/3000 y 1/25000 personas respectivamente. Los genes responsables son supresores tumorales; el gen *nf1* localizado en el cromosoma 17q11 codifica para una proteína denominada neurofibromina mientras que el gen *nf2* está ubicado en el cromosoma 22q12.2 y da lugar a una proteína denominada merlina o schwannomina. La Schwannomatosis ha sido reconocida como una entidad diferente recientemente, se conoce muy poco de sus bases genéticas y moleculares. En el 30-60% de los casos familiares el gen responsable del inicio de los tumores es *SMARCB1/INI1*



localizado en el cromosoma 22q11.23. Los tumores de las neurofibromatosis se consideran benignos pero su localización ocasiona una morbilidad muy significativa. El diagnóstico molecular es preciso y permite excluir familiares en riesgo o detectar en forma temprana, pre-sintomática, la predisposición a desarrollar tumores que es esencial para un tratamiento precoz y mejorar la calidad de vida del paciente.

FILOGEOGRAFIA E SUAS APLICAÇÕES À CONSERVAÇÃO DE VERTEBRADOS SUL-AMERICANOS

Coordinadora:

Pires de Mendonça Dantas G. Universidade Federal de Minas Gerais, Brasil.

e-mail: dantasmgpm@gmail.com

A Filogeografia é uma disciplina que tem como objetivo explicar e conhecer os padrões e processos que afetam à distribuição das linhagens genéticas das espécies em um contexto geográfico, a partir da reconstrução de suas histórias. Através deste conhecimento podemos obter informações essenciais para descrever a biodiversidade e nos basearmos para a realização de projetos de manejo, onde precisamos considerar à existência ou não de linhagens independentes no local de conservação. Estudos filogeográficos vêm crescendo nos últimos anos, inclusive dentro da região neotropical, onde os vertebrados têm sido um dos principais modelos de estudos. Vertebrados são compostos por uma grande diversidade de organismos que apresentam características biológicas muito distintas de reprodução, locomoção e alimentação. Essas características são extremamente importantes para a compreensão de como as espécies se comportam frente às mudanças ambientais. Vários eventos climáticos e geológicos têm sido invocados para explicar a corrente distribuição das espécies na América do Sul, entre eles podemos citar a formação dos refúgios Pleistocênicos, o soerguimento da cordilheira dos Andes, a formação de grandes rios, as oscilações no nível do mar e mudanças de correntes oceânicas. Dessa forma, discutir os padrões observados até o momento é importante para a formulação de hipóteses evolutivas e para continuidade da pesquisa nessa área.

FILOGEOGRAFIA DE AVES PASSERIFORMES DE AMÉRICA DEL SUR

Cabanne GS. Museo Argentino de Ciencias Naturales. Argentina.
e-mail: gscabanne@yahoo.com

El objetivo del presente trabajo fue revisar los estudios filogeográficos realizados con aves Passeriformes de América del Sur, dando énfasis a la Selva Atlántica y Amazónica. La mayoría de los estudios abordan la sistemática y evolución del grupo. En conjunto, los estudios encontraron muchos linajes independientes crípticos, que son aquellos no reconocidos por la

taxonomía clásica y los caracteres externos, como ser plumaje y tamaño de cuerpo. Esto fue mas frecuente en la selva Amazónica, donde la aves serían más antiguas que en la Selva Atlántica. A su vez, los principales modelos de diversificación sustentados para la región Amazónica fueron el modelo de los ríos como barreras al flujo génico y el modelo de la laguna Amazónica. En la Selva Atlántica el efecto de los ríos como barreras no fue importante para la diversificación, a diferencia de la evolución en refugios Pleistocénicos, que sí fue sustentada. Para este bioma también hubo cierto sustento para la diversificación por selección entre gradientes ambientales. Además, los estudios mostraron que las características ecológicas de las aves afectan a su diversificación. Por ejemplo, las aves del estrato selvático alto son mas propensas a cruzar barreras geográficas que las aves del estrato medio y bajo, lo que se refleja en una menor diversificación del primer grupo. Los estudios filogeográficos contribuyeron a la sistemática de las aves de América del Sur, he indicaron que la evolución del grupo fue afectada por las características ecológicas de cada grupo de ave y por cambios paleoclimáticos y paleogeográficos.

FILOGEOGRAFIA DE VERTEBRADOS DA MATA ATLÂNTICA

Mello Martins F. Departamento de Zoologia, Instituto de Biociências, Universidade de São Paulo. Brasil.
e-mail: felipemartins1305@usp.br

Em 2011, Martins publicou um estudo que utilizou dados publicados sobre filogeografia de vertebrados para testar o modelo Carnaval-Moritz (CM) de dinâmica histórica da Floresta Atlântica da costa brasileira. Este modelo estima que mesmo durante o último máximo glacial (cerca de 21000 anos antes do presente) havia uma mata contínua e sempre verde na região central da atual distribuição do bioma (entre os rios São Francisco e Doce), e ao sul do Rio Doce o modelo não previa uma área contínua de floresta: apenas possíveis refúgios em regiões úmidas de altitude estariam presentes. O estudo lançou mão de sequencias mitocondriais presentes na literatura que foram submetidos ao mesmo conjunto de análises que inclui análises coalescentes e de demografia histórica. As espécies estudadas definiram duas zonas de contato secundário: uma correspondente ao Rio Doce e outra heterogênea mais ao sul congruente com o modelo CM. As populações do sul mostraram possuir menor Ne e também, na maioria dos casos,

um sinal de expansão demográfica. As datas de divergência e de expansão demográfica foram estimadas para o Pleistoceno. Todos estes resultados apoiam o modelo CM. De acordo com a análise de HABC, é possível atribuir a divergência a apenas um evento. Esta apresentação tem como objetivo não só apresentar os resultados obtidos com a meta-análise de dados da Mata Atlântica mas também atualizar estes dados frente aos mais recentes estudos filogeográficos neste bioma e como se encaixam em relação ao modelo CM.

DIVERSIDADE, ESTRUTURA POPULACIONAL E FILOGEOGRAFIA DE CETÁCEOS E PINÍPEDES DA AMÉRICA DO SUL

Oliveira LR. Laboratório de Ecologia de Mamíferos, Programa de Pós-Graduação em Biologia, Diversidade e Manejo de Vida Silvestre, Universidade do Vale do Rio dos Sinos (UNISINOS), Avenida Unisinos, 950, São Leopoldo, RS, Brasil.
e-mail: lari.minuano@gmail.com

Os mamíferos aquáticos sul-americanos contemplam um dos grupos taxonômicos mais diversos e ameaçados da fauna de mamíferos do mundo, como algumas espécies de golfinhos, baleias e de peixes-boi. Até recentemente a maioria dos estudos de mamíferos aquáticos sul-americanos estava restrito à ecologia e aspectos gerais de sua biologia. Contudo, através do uso de marcadores moleculares e de complexas análises genéticas novas e importantes informações para o gerenciamento e conservação da diversidade sul-americana têm sido geradas principalmente no que tange a resolução de incertezas taxonômicas, estruturação populacional, filogeografia e definição de áreas e espécies prioritárias para conservação. Nos últimos anos um número crescente de trabalhos desenvolvidos por pesquisadores sul-americanos vem sendo publicado em periódicos nacionais e internacionais, contribuindo de maneira significativa para o conhecimento e a conservação da biodiversidade brasileira. Neste sentido a realização deste simpósio com pesquisadores especializados na área da genética da conservação de distintos grupos de vertebrados tem por objetivo informar a comunidade científica sobre os últimos avanços sobre o *status* taxonômico, o grau de estruturação populacional e a diversidade genética de espécies importantes da fauna sul-americana, muitas das quais estão atualmente ameaçadas de extinção. Minha parte do

presente simpósio pretende chamar a atenção da comunidade científica para os principais estudos e avanços na área da genética da conservação dos mamíferos aquáticos sul-americanos, com ênfase em pinípedes e cetáceos. Além disso, pretende demonstrar as linhas de estudos prioritários com marcadores moleculares para determinadas áreas geográficas, espécies e lacunas de conhecimento visando à identificação das unidades de manejo, tendências populacionais e monitoramento do comércio ilegal. Esta apresentação é a síntese do meu artigo recentemente publicado no periódico *Mammal Review* em 2012.

FILOGEOGRAFIA DE AVES MARINHAS NA AMÉRICA DO SUL, TENDO COMO MODELO OS GAIVOTÕES, OS PINGUINS DE MAGALHÃES E HUMBOLT

Dantas GPM^{1,2}, FS Almeida², GM Cardoso², LC Tormena², LR Oliveira³, JÁ Vianna⁴, DA Gonçalves⁵, E Frere⁶, EA Crespo⁷, G Luna-Jorquera⁸, A Simeone⁹, JS Morgante². ¹Instituto de Ciências Biológicas, Universidade Federal de Minas Gerais. ²Instituto de Biociências, Universidade de São Paulo, Brasil. ³Universidade do Vale do Rio Sinos, Brasil. ⁴Pontificia Universidad Católica de Chile. ⁵Universidad Católica del Sur, Chile. ⁶Universidad de la Patagonia Austral, Argentina. ⁷Centro Nacional Patagónico. ⁸Universidad Católica del Norte, Chile.
e-mail: dantasgpm@gmail.com

Aves marinhas são definidas como aquelas espécies que dependem do mar para sobreviver, seja como habitat ou como fonte de recurso alimentar. Na América do sul encontramos mais de 90 espécies entre residentes e migratórias. Apesar da grande biodiversidade observada nesse grupo e da ampla distribuição de muitas de suas espécies, pouco se conhece sobre a genética de populações e os processos evolutivos que têm atuado sobre o grupo. Dentro desse contexto o presente estudo propôs comparar a variabilidade genética entre três espécies de aves marinhas do continente Sul-Americano: os gaivotões (*Larus dominicanus*), os Pinguins de Magalhães (*Sphenicus magellanicus*) e os Pinguins de Humboldt (*S. humboldti*) com uma abordagem *multiloci*. As gaivotas e os pinguins apresentam padrões de diversidade genética distintos. Os gaivotões apresenta baixa variabilidade genética em *loci* mitocondriais e nos microssatélites ao longo de toda a sua distribuição na América do Sul. Entretanto, os dados de 7 introns nucleares demonstram alta diversidade genética e sinais de expansão populacional tanto nos testes de neutralidade como

nas análises de Skyline plots. Por outro lado, os pinguins de Magalhães e Humboldt apresentam grande diversidade genética nos *loci* mitocondriais e nucleares (introns e microssatélites) e também apresentam sinais de expansão populacionais através dos testes de neutralidade. Assim podemos concluir que os pinguins e o gaivotão apresentam alta diversidade na América do Sul e sinais de expansão populacional provavelmente decorrente do período pós-glacial.

Financiamento: FAPESP, CNPq, CONICET, FUNDECYT.

FILOGEOGRAFÍA DE VERTEBRADOS CHILENOS: ALTO ENDEMISMO Y DESCONOCIMIENTO

Vianna JA. Pontificia Universidad Católica de Chile, Facultad de Agronomía e Ingeniería Forestal, Departamento de Ecosistemas y Medio Ambiente. Chile.
e-mail: jvianna@uc.cl

Chile presenta un alto grado de endemismo debido a su aislamiento geográfico, limitado por la cordillera de los Andes al este, el océano Pacífico al oeste, el desierto de Atacama al norte y el estrecho de Magallanes al sur. La región central de Chile es reconocida por su marcada topografía y alta diversidad de especies, incluyendo reptiles. La filogeografía de la culebra de cola larga (*Philodryas chamissonis*) es consistente con este patrón. Para esta especie encontramos cuatro ESU (Unidades Evolutivamente Significativas), tres de ellas presentes en la región central de Chile. Esto posee gran implicancia en la conservación, ya que es la región de mayor densidad de población humana. Además encontramos una barrera geográfica marcada en el Río Maipo para esta especie. Dos diferentes ESU también fueron descritas en el sur de Chile para el pequeño ciervo, pudú, debido al factor histórico de aislamiento en la Isla de Chiloé comparado con el continente. Esta información se complementa con datos bibliográficos que diferencian el tamaño entre las poblaciones de la isla y el continente, lo cual debería ser considerado en programas de cautiverio y translocación de la especie. Los hielos durante el último máximo glacial, cubrieron a los 42° S latitud a nivel del mar cubriendo toda la región de islas y fiordos del sur de Chile. Éstos impactaron la fauna nativa de diversas formas y generando diferentes patrones. Estos son algunos de los estudios que han incrementado la información de las especies distribuidas en Chile y que deberían ser considerados en programas de conservación.

SIMPOSIO ALAMCTA LOS VEGETALES COMO FUENTES DE PROTECCIÓN Y/O ANTIGENOTOXICIDAD

Coordinadora:

Carballo MA. Citogenética Humana y Genética Toxicológica-CIGETOX-INFIBIOC- Depto. de Bioquímica Clínica, Facultad de Farmacia y Bioquímica (FFyB), Universidad de Buenos Aires (UBA), Junín 956 (1113), Cdad. Autónoma de Bs.As., Argentina.
e-mail: macarballo@ffyb.uba.ar

El conocimiento sobre las plantas y sus propiedades curativas fue transmitido de una generación a la otra y de una cultura a la siguiente, perteneciendo de esta forma no a un hombre o una mujer como individuos, sino a la humanidad toda. El uso de las plantas medicinales como fuente de principios activos en la medicina humana tiene una historia sobresaliente ya que al comienzo del uso de tratamientos racionales para las enfermedades humanas, la evidencia de los documentos médicos nos muestra que las medicinas eran obtenidas de fuentes naturales. En los últimos años se ha despertado gran interés, especialmente en los países en vías de desarrollo, en el uso de las plantas medicinales para el tratamiento de enfermedades. Este fenómeno se debe a que las mismas son accesibles sin prescripciones, y a que la gente cree que son menos tóxicas y más seguras así como más naturales y menos costosas que las drogas manufacturadas. A pesar de los siglos de tradición, la fitoterapia -tratamiento de las enfermedades por plantas frescas, secas o sus extractos- ha evolucionado y más aún, ganado prestigio y eficacia, especialmente en los últimos tiempos ya que se aproxima a las normas y los usos que exige la medicina. Sin embargo, de los miles de plantas utilizadas en la etnofarmacología, muy pocas han sido evaluadas en cuanto a su toxicidad y/o eficacia. El interés en las plantas medicinales está focalizado en el aislamiento de nuevas moléculas biológicamente activas para su uso en la industria farmacéutica, como suplemento dietario o alimento, en el marco de la búsqueda de una vida más saludable.

EVALUACIÓN DE LA CAPACIDAD PROTECTORA DE EXTRACTOS VEGETALES DE LA FAMILIA VERBENACEAE

López Nigro MM, E Portmann. MA Carballo. CIGETOX-INFIBIOC Dpto. Bioquímica Clínica, Facultad de Farmacia y Bioquímica-UBA. Buenos Aires, Argentina.

e-mail: mmlopeznigro@gmail.com

Los principios activos presentes en extractos de Plantas Medicinales Argentinas de uso común pueden ser altamente beneficiosos o producir efectos adversos para la salud por lo que es de suma importancia la evaluación del riesgo-beneficio de su consumo. Las hojas de *Aloysia gratissima* var. *schulziana* y *Lippia integrifolia* son utilizadas en medicina tradicional y popular en forma de infusiones y cocimientos para el tratamiento de desórdenes gastrointestinales como digestivos, antiespasmódicos y estomacales. Estudios previos en nuestro laboratorio demostraron que los extractos presentan ausencia de citogenotoxicidad y elevada capacidad antioxidante debido al contenido de polifenoles. Se presentan aquí los resultados obtenidos en la evaluación del posible efecto protector de los extractos vegetales de *Lippia* y *Aloysia* sobre el daño al ADN inducido *in vitro* por peróxido de hidrógeno en linfocitos de sangre periférica humana mediante *test* de cometa; e *in vivo* por Ciclofosfamida en médula ósea y células de sangre periférica de ratones empleando el *test* del micronúcleo y el ensayo cometa. Los resultados demostraron que los extractos presentan capacidad protectora tanto *in vitro* como *in vivo* para ambas metodologías empleadas, lo que estaría avalando el uso de las tisanas como agente protector ante el daño al ADN.

GENOTOXICIDAD Y ANTI GENOTOXICIDAD DE PLANTAS DE LA ALTURA EN BOLIVIA

Rodrigo Lira G. Unidad de Vigilancia Ambiental y Genotoxicología, Instituto de Biología Molecular y Biotecnología, Facultad de Ciencias Puras y Naturales, Universidad Mayor de San Andrés. La Paz - Bolivia.
e-mail: gloryrodrigo@yahoo.es; mutagentox@yahoo.com

Hoy en día el 75% de la población mundial utiliza las plantas medicinales para tratamientos de diferentes dolencias. La OMS ha insistido en que el uso de plantas medicinales puede ser de gran aplicación en la atención primaria de los sistemas de salud, pero sobre bases científicas que sustenten seguridad, efectividad y calidad requeridas para la administración en humanos. Bolivia tiene una alta biodiversidad localizada en diferentes condiciones ambientales y altitudes y una gran tradición en el uso de plantas en el tratamiento de enfermedades, conocimiento reconocido como patrimonio de la humanidad por la UNESCO el 2003. Pese a todo

esto pocos estudios han sido desarrollados con el objetivo de validar el conocimiento tradicional, verificando la seguridad de su uso y dirigiéndolos a la búsqueda de plantas bolivianas que tengan potencial actividad biológica. En el presente estudio nuestro laboratorio ha aplicado el *Test* de Ames que utiliza a *Salmonella thypimurium*; el *Test* de Micronúcleos en *Vicia faba*; el *Test* de Mutación y Recombinación Somática que emplea a *Drosophila melanogaster* y el *Test* de Electroforesis en una célula *ex vivo*, hemos estudiado la genotoxicidad y/o antigenotoxicidad de plantas utilizadas en la farmacopea tradicional boliviana como son *Hypseocharis pimpinellifolia*, *Baccharis latifolia*, *Baccharis genistelloides*, *Baccharis incarum*, *Mutisia acuminata*, *Cestrum parqui*, *Opuntia sorensii*, *Parastrephia lepidophylla*, *Rheedia acuminata* y *Ambrosia arborescens* entre otras.

Agradecimientos a la OEA y ASDI por financiar algunos de estos estudios.

PLANTAS MEDICINALES PARAGUAYAS CON EFECTO ANTIGENOTÓXICO

Fernández V¹, D Fernández¹, D Franco de Diana¹, MC Vega Gómez², L Sales¹, J Alfonso², A Mojoli Le Quesne², A Gómez¹, N Bobadilla¹, C Barboza¹, D Monges¹, M Martínez³, D López⁴, Vera M⁵. ¹Laboratorio de Mutagénesis Ambiental, Departamento de Biología, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad Nacional de Asunción, Paraguay. ²Centro para el desarrollo de la Investigación Científica (CEDIC). ³Laboratorio de Fitoquímica. Departamento de Biología, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad Nacional de Asunción, Paraguay. ⁴Departamento de Matemática, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad Nacional de Asunción, Paraguay. ⁵Laboratorio de Botánica, Departamento de Biología, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad Nacional de Asunción, Paraguay.

e-mail: vfernandez@facen.una.py; virginiafernandezperalta@gmail.com

En las poblaciones rurales e indígenas del Paraguay se utilizan plantas en tratamientos alternativos de varias enfermedades. Estas son empleadas en forma de infusiones, macerados, decoctos; conocimientos transmitidos de padres a hijos (Fernández et al., 2009). Existen picos de estrés inducidos por cambios hemodinámicos del organismo, que inhiben la respuesta inmune celular y son relevantes para el pronóstico de enfermedades como el cáncer y otras (Palomo G et al., 2009). De acuerdo a esto se ha seleccionado *Psidium guajava* L. (Guayaba); *Genipa americana* L. (Ñandypa); *Allophylus edulis* (Koku); *Aloysia gratissima* (Poleo'i), *Phoradendron cfr. bathoryctum* (Ka'avo tyre'y), *Eugenia uniflora*

L. (Ñangapiry). *Acrocomia aculeata* (coco). Con extractos acuosos y etanólicos se realizaron bioensayos de toxicidad aguda y crónica utilizando *Allium test* y ensayos en fibroblastos de la línea celular NCTC-929 a diferentes concentraciones. Se midieron los índices mitótico, de fases y la duración del ciclo celular. Se observó que células tratadas con estas plantas no presentan diferencias significativas con relación a los índices mitótico y de fases, pero si en C-metafase a la menor concentración. Para determinar el efecto antigenotóxico se utilizó la técnica de *Allium test*; a diferentes concentraciones y tiempos de exposición. Raíces de *Allium cepa* fueron sometidas a un estrés oxidativo donde la genotoxicidad es elevada en el ciclo celular, evaluando efectos en la restauración del mismo por acción de las plantas utilizadas.

LA INFUSIÓN DE BOLDO PREVIENE LA FORMACIÓN DE FOCOS DE CRIPTAS ABERRANTES INDUCIDOS POR AZOXYMETANO EN RATONES (*Boldo leaves infusion prevents azoxymethane-induced Aberrant Foci Crypts in mice*)

Zamorano-Ponce E¹, P Lagos¹, J Alarcón², J Fernández¹. ¹Laboratorio de Genética Toxicológica (GENETOX), Departamento de Ciencias Básicas, Facultad de Ciencias, Universidad del Bío-Bío, Casilla 447, Chillán. Chile. ²Laboratorio de Productos Naturales, Universidad del Bío-Bío sede Chillán. Chile.

e-mail: ezamoran@ubiobio.cl

Peumus boldus, Mol., es un árbol endémico chileno con efectos digestivo, hepato-protector y anti-inflamatorio- probados. Antecedentes previos indican que la infusión previene daño genético en ratones medido por el "ensayo del cometa". En este estudio se evaluó la capacidad quimiopreventiva de la infusión total, así como de boldina y catequina separadamente sobre la formación de focos de criptas aberrantes (FCA) inducidos por azoxymetano. Con este objetivo, se emplearon ratones juveniles *Mus musculus* (Balb/c), los que fueron separados en nueve grupos experimentales (n=10 cada uno). **I**) No tratados, **II**) tratados con agua, **III**) tratados con infusión total de hojas de boldo al 5%, dos veces al día, **IV**) tratados con dos inyecciones intraperitoneales (ip) de azoxymetano (AOM), una por semana (15 mg/kg), **V**) pre tratados con infusión por 30 días y luego dos inyecciones ip. AOM **VI**) tratados con boldina, dos veces al día (50 mg/kg), **VII**) pre tratados con boldina por 30 días y luego



dos inyecciones ip de AOM, **VIII**) tratados con catequina, dos veces al día y **IX**) pre tratados con Catequina por 30 días y luego dos inyecciones ip de AOM. En la décima semana después de la primera dosis de AOM se evaluó el número total de FCA. Se compararon χ y SD mediante los estadísticos Wilcoxon y U- Mann-Whitney. Valores $p < 0,01$ fueron considerados significativos. El análisis químico para la determinación cuantitativa de boldina y catequina mediante HPLC en la infusión total, señala que el efecto preventivo descrito para la infusión puede explicarse debido al contenido del flavonoide en la misma.

GENÓMICA Y TRANSCRIPTÓMICA DE GENES INVOLUCRADOS EN EL DESARROLLO DE LA PUBERTAD EN MAMÍFEROS

Coordinador:

Dr. Guillermo Giovambattista

IGEVET - CONICET - Facultad Cs. Veterinarias UNLP

Durante las últimas décadas, numerosos estudios genómicos mapearon QTLs, SNPs y genes asociados a caracteres de crecimiento, calidad de res y de la carne. Sin embargo, y a pesar de su importancia económica, los caracteres reproductivos han quedado relegados, probablemente por la dificultad de registrarlos rutinariamente y porque su inclusión en las evaluaciones genéticas es muy reciente. El impacto de estos caracteres en la rentabilidad de la empresa ganadera es de suma importancia y actualmente se presta especial atención a la precocidad sexual tanto en machos como en hembras por su asociación con la fertilidad durante toda la vida productiva. La selección a favor de la precocidad sexual acorta los tiempos generacionales, incrementa la eficiencia de producción y disminuye los costos en los sistemas de cría. En bovinos para carne, la selección a favor de una mayor precocidad es particularmente importante en regiones subtropicales y tropicales donde existe un importante componente de genética cebuina, cuya madurez sexual es más tardía respecto a las razas británicas. Por otra parte, el conocimiento de los eventos desencadenados durante el inicio de la pubertad y sus mecanismos de regulación, son de importancia en varias disciplinas de las ciencias biológicas: endocrinología, neurología, reproducción, genética médica, entre otras. Finalmente, cabe mencionar que ciertas enfermedades humanas tales como menarca, hipogonadismo hipogonadotrópico e insuficiencia adrenal son consecuencia de mutaciones en genes involucrados en el desarrollo de la pubertad. En conclusión, el presente simposio pretende abordar el estudio de la pubertad y de la precocidad sexual desde distintos enfoques: genómica, transcriptómica, neuroendocrinológica y mejoramiento animal.

Technologies. ²Queensland Alliance for Agriculture and Food Innovation, Centre for Animal Science at the University of Queensland, Brisbane, Qld 4067 Australia. ³Commonwealth Scientific and Industrial Research Organization, Division of Animal, Food and Health Sciences, Brisbane, Qld 4067 Australia. ⁴Cobb-Vantress Inc, PO Box 1040, Silioam Springs, Arkansas 72761, United States of America. ⁵Colorado State University, Department of Animal Sciences, Fort Collins, CO 80523-1171, United States of America.
e-mail: m.fortes@uq.edu.au

La adaptación a climas tropicales de las razas de origen *Bos indicus* es de importancia para el sostenimiento adecuado de ganaderías en zonas tropicales como el Norte de Australia. Sin embargo, la precocidad sexual de los *Bos indicus* es considerablemente menor que la de razas de origen *Bos taurus*. Las estimas de heredabilidad para la edad a la pubertad indican que existe la posibilidad de desarrollar sistemas para el mejoramiento genético. En este trabajo presentamos una metodología analítica basada en la biología de sistemas, con el propósito de crear redes génicas a partir de los resultados de estudios de asociación. La metodología fue aplicada a la disección genética de la pubertad en tres razas: Brahman, Brangus y una raza híbrida tropical de Australia. Los resultados de asociación de cerca de 50 mil SNP a lo largo de varios fenotipos relacionados, incluido la edad a la pubertad, se engloban en lo que denominamos 'Association Weight Matrix' (AWM). Los elementos $\{i,j\}$ de la AWM corresponden al efecto normalizado del SNP en la fila 'i' (que representa un gen) en el fenotipo de la columna 'j'. Con la AWM, se genera una red génica basada en la co-asociación de pares de genes a lo largo de los fenotipos considerados. A la red se explora hasta encontrar las rutas biológicas predominantes y los factores de transcripción más relevantes. Entre ellos, destacamos *PLAG1*, *ZNF462*, *LCORL*, *STAT6*, *ZFH4*, *ZMAT3* y *IGF1R* que estimamos como candidatos a reguladores de rutas biológicas responsables de la edad a la pubertad, incluidas 'axon guidance', 'ErbB signaling', 'glutamate and GABA activity'. Las rutas aludidas afectan la secreción de GnRH, lo cual es esencial para iniciación de la pubertad.

ASOCIACIÓN GENÓMICA Y USO DE TEORÍA DE NETWORK PARA LA DISECCIÓN GENÉTICA DE LA PUBERTAD EN BOVINOS

Fortes MRS^{1,2}, AA Reverter^{1,3}, R J Hawken⁴, M Thomas⁵, SA Lehnert^{1,3}. ¹Cooperative Research Centre for Beef Genetic

GENÓMICA Y TRANSCRIPTÓMICA DE GENES INVOLUCRADOS EN EL DESARROLLO DE LA PUBERTAD EN MAMÍFEROS

Lirón JP. Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET), CCT La

Plata–CONICET-Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata, La Plata, Argentina.
e-mail:juanpedroliron@gmail.com

La hipótesis generalmente aceptada sobre el control genético de la pubertad sexual en mamíferos se basa en la existencia de un reloj biológico determinado por una red jerárquica de genes que controlan la activación central del sistema GnRH. Sin embargo, es bien conocido que la activación del eje hipotalámico-hipofisario-gonadal (HPG) en la pubertad y su posterior funcionamiento en la edad adulta, es extremadamente sensible a diferentes señales endógenas ambientales, que interactúan con los genes reguladores centrales para definir con precisión el momento de la pubertad. Estos factores incluyen el estado de las reservas de energía y el estado metabólico del organismo. En un sistema de cría extensiva de bovinos como el principalmente utilizado en la Argentina, los caracteres reproductivos, entre ellos la precocidad sexual, constituyen un factor económico importante. En los toros existen importantes diferencias intra e interraciales en el inicio de la pubertad. Sin embargo, existen escasos trabajos que describen polimorfismos puntuales (SNPs) o marcadores genéticos asociados a la edad de pubertad en machos. En este trabajo se describen los avances obtenidos por nuestro laboratorio y otros grupos de investigación sobre el estudio de asociación de caracteres reproductivos, principalmente pubertad temprana masculina, con la variabilidad genética obtenida mediante dos tipos de metodologías: i) búsqueda de nuevos SNPs mediante secuenciación directa de ADN en genes candidatos, y ii) asociación genómica, utilizando *microarrays* de SNPs de alta densidad (750K) con la edad de pubertad en animales de la raza Angus.

Progresos importantes fueron observados en características ligadas a la conformación de canal, deposición de grasa subcutánea y musculatura. Sin embargo, los progresos observados en cualidades ligadas a la reproducción de los bovinos, las ganancias tienen sido muy modestas. Las hembras de la raza Nelore (*Bos indicus*) son conocidas por un cierto retardo en su madurez sexual. ¿Pero ese retardo é genético o de naturaleza ambiental, en especial nutricional? Observaciones de decenas de miles de hembras Nelore jóvenes, expuestas a toros entre 12 y 16 meses de edad apuntan que determinados padres tienen fuerte influencia sobre la tasa de preñez de sus hijas. Algunos padres dejan más de 60% de sus hijas preñadas a esa edad, mientras otros dejan ninguna hija embarazada, aun que de los mismos grupos de contemporáneos. Estas evidencias muestran que hay un componente genético importante en la precocidad sexual de hembras de esta raza. Los estudios de la probabilidad de preñez temprana en Nelore revelaran heredabilidad de más de 50%, comprobada por el progreso genético cuando se selecciona para este rasgo. Investigaciones en andamio revelan que la utilización de marcadores de ADN producen importantes incrementos en la exactitud de las predicciones de valores genéticos de los animales. Otras características, que consideren la producción de las vacas en su vida productiva tienen surtido efectos interesantes. Actualmente hay muchas fincas en Brasil con tasas de preñes precoces de más de 50%, resultado de la selección, y también de mejor nutrición y manejo de los rebaños. La selección para precocidad sexual tiene resultados importantes para incremento de productividad.

SELECCIÓN POR FERTILIDAD Y PRECOCIDAD SEXUAL EN *Bos indicus*

Sterman Ferraz JB¹, J Pereira Eler¹, F Marcondes de Rezende².

¹Universidade de São Paulo, Brasil, Faculdade de Zootecnia e Engenharia de Alimentos, Grupo de Melhoramento Animal e Biotecnologia. ²Universidade Federal de Uberlândia, Instituto de Genética e Bioquímica, Campus Avançado Patos de Minas, Patos de Minas, MG. Brasil.

e.mail: jbferraz@usp.br

Los programas de mejora animal, en especial los de ganado de carne *Bos indicus*, tienen presentado suceso para las características como ganancia de peso, perímetro escrotal, y algunos rasgos morfológicos.

BIOINFORMÁTICA PARA EL MEJORAMIENTO DE CULTIVOS

Coordinador:

Caccamo M. The Genome Analysis Centre (TGAC), Norwich Research Park, Norwich NR4 7UH, Reino Unido.

e-mail: mario.caccamo@tgac.ac.uk

Los avances de la última década en tecnologías de secuenciación han abierto nuevos horizontes para la aplicación de genómica en biotecnología y agricultura. El costo de secuenciación continua reduciéndose y la capacidad para generar datos creciendo a un ritmo exponencial permitiendo implementar estudios más ambiciosos. Es hoy posible generar suficiente secuencia para poder catalogar y caracterizar marcadores genéticos para genomas de cultivos reconocidos por las dificultades en la aplicación de métodos basados en datos genómicos. En particular los genomas de los cereales tienen características complejas como el trigo y la caña de azúcar que son poliploides. Otro ejemplo es el genoma de la cebada que aunque es diploide contiene un número elevado de retrotransposones que representan ca. 80% del genoma de 5 gigabases, un caso típico en los cereales. Mapas genéticos de alta calidad constituyen herramientas fundamentales para poder implementar estudios que permitan asociar alelos con fenotipos como resistencia a pestes y patógenos. Esta revolución en la generación de datos sin embargo se ha traducido en un cambio en el paradigma para el análisis de la información. El volumen de datos crece a un ritmo acelerado ejerciendo una continua presión sobre las plataformas de almacenamiento y los algoritmos para manipular y ensamblar las secuencias. En este simposio analizaremos las oportunidades que han surgido recientemente con ejemplos de actuales programas aplicadas a importantes cultivos tales como trigo, maíz y la familia de las Solanaceae que incluye el tomate y la papa. El foco será en las técnicas para procesar los datos y en las limitaciones actuales con la oportunidad de discutir la importancia del desarrollo de estándares en los formatos de archivos para el intercambio de datos, el desarrollo de software abierto (*open-source*), y la implementación de bases de datos que permitan acceso eficiente y efectiva a la información. Finalmente discutiremos también como desarrollar herramientas de visualización para poder representar fielmente grandes volúmenes de datos.

ENSAMBLADO Y ANOTACIÓN DE GENOMAS DE CEREALES

Caccamo M. The Genome Analysis Centre (TGAC), Norwich Research Park, Norwich NR4 7UH, Reino Unido.

e-mail: mario.caccamo@tgac.ac.uk

Las nuevas tecnologías de secuenciación tienen la capacidad de generar colecciones masivas de datos en poco tiempo y a un bajo costo. La calidad de las secuencias es sin embargo limitada ya que son cortas y presentan en algunos casos errores sistémicos. La posibilidad de generar ensamblados *de novo* con secuencias cortas para genomas de especies eucariotas es todavía un problema sin solución satisfactoria. Alguno de los recientes avances en los algoritmos para ensamblados ofrecen alternativas para poder representar grandes colecciones de datos en la memoria principal de computadoras. En particular estas nuevas técnicas permitieron trabajar con genomas complejos de cultivos como la cebada (diploide 5Gb) o el trigo (hexaploide 17Gb). En el caso del trigo la estrategia actual consiste en secuenciar cada cromosoma independientemente para reducir la complejidad del problema. Este esfuerzo es coordinado por el consorcio internacional para el genoma del trigo (IWGSC, siglas en inglés). Es también posible secuenciar ARN mensajero y de esa forma generar catálogos que revelan información sobre regiones codificantes y actividad de transcripción. Otro uso de secuenciación es la posibilidad de focalizar el esfuerzo en regiones que permitan comparaciones entre individuos de una misma especie. Un ejemplo es el uso de enzimas de restricción para reducir la complejidad del genoma y poder usar marcadores secuenciados en un número de individuos o cultivos para implementar estudios sobre poblaciones.

BIOINFORMÁTICA Y TECNOLOGÍAS DE SECUENCIACIÓN MASIVA PARA DETECCIÓN DE EVENTOS TRANSGÉNICOS EN MAÍZ

Sanchez-Flores A. Unidad Universitaria de Apoyo Bioinformático, Universidad Nacional Autónoma de México. México.

e-mail: alexsf@ibt.unam.mx

En los últimas décadas, el tema de los organismos genéticamente modificados (OGMs) se ha convertido en un tema de controversia no solo a

nivel científico sino también a nivel económico y social. El uso de OGMs presenta ventajas y desventajas, pero independientemente de ellas, debe estar bajo la más estricta regulación y seguimiento. Debido a que los cada OGMs esta modificado con un proceso y gen o genes diferentes, es necesario desarrollar metodologías especializadas para evaluar su inocuidad y riesgos. En particular, las plantas genéticamente modificadas se cultivan en varias partes del mundo y representan una cantidad importante del alimento a nivel mundial. En el caso del maíz, aproximadamente un 26% de los cultivos en el mundo son de maíz transgénico o genéticamente modificado (GM). Debido a que la legislación cambia en cada país, la introducción y uso de diferentes tipos de maíz GM no son permitidas o siguen regulaciones específicas. Por lo tanto, es importante desarrollar métodos de detección y evaluación de eventos transgénicos en los cultivos de maíz. Con el uso de las nuevas tecnologías de secuenciación masiva de ADN, es posible diseñar métodos efectivos que nos permitan detectar eventos transgénicos en maíz y su localización en el genoma. Aunado a esto, el desarrollo de herramientas bioinformáticas, que permitan integrar y analizar los datos obtenidos de la secuenciación masiva, es fundamental para evaluar la inocuidad de los OGMs o bien detectar posibles cambios que resulten en efectos nocivos para la salud humana o el ecosistema.

THE SUCEST-FUN DATABASE: BIOINFORMATICS RESOURCES FOR SUGARCANE BIOTECHNOLOGY

Mendes Souza G. Universidade de São Paulo (USP). Brasil.
e-mail: glmsouza@iq.usp.br

We aim to apply a systems biology approach to the study of sugarcane regulatory networks in the context of its genetic diversity and adaptation to the environment. The integration of biological data from different sources and association between genetic and physiological responses under different conditions can reveal new gene functions and provide knowledge for breeding programs. The SUCEST-FUN Project Database (<http://sucest-fun.org>) is being developed to provide a uniform schema, minimizing heterogeneous data representation. Suitable semantics and query translation techniques are being designed to associate function and biological knowledge to genes. The transcriptome data has been curated, resulting in the generation of

catalogues (Protein Kinases, Protein Phosphatases, Cell Wall and Transcription Factors). To study gene expression we customized a platform representing 16,786 genes. Around 350 experiments and more than 130,000 differentially expressed datapoints have been integrated with metabolic pathways. We also have available physiological measures for more than 30 experiments. Through the analysis of different cultivars, genes associated with sucrose content, yield, lignin, CO₂ and drought have been identified. Currently, tools are being developed to determine signaling and interaction networks in grasses. We also have available sugarcane genome sequencing and ChIP-Seq data (10.8Gb) that is being used to identify gene promoters.

POPULATION LEVEL ANALYSIS TO MOVE FROM MASSIVE SEQUENCE DATA SETS TO APPLICATION

Francis D. The Ohio State University, OARDC, Wooster, OH,
USA.

e-mail: francis.77@osu.edu

Translating genome sequence data into applied outcomes in plant genetics often involves linking to crop improvement programs. This presentation will provide an example linked to tomato trait discovery and improvement. To assess the distribution of genetic variation and inform future plant breeding, “next generation” sequence data were generated for transcribed sequences from six tomato varieties and analyzed in a single nucleotide polymorphism (SNP) discovery pipeline. A public SNP array was developed from these analyses using allele frequency data as a principle criterion. To address hypotheses about the distribution of variation, a panel of 410 accessions ranging from land-race and vintage classes to elite parents was assembled. Variation was visualized relative to both genetic maps (units in cM) and physical maps (base pair) as minor allele frequency, loading contribution to principal components, and Fst-outlier as determined by deviation from the expected Fst/He ratio. These analyses revealed regions of the genome that appear to be under selection due to human activity (plant breeding). Some of these regions are expected as they contain known introgressions; others provide unexpected insight into the biology of cultivated populations. Describing and mapping variation in regulatory regions, promoters, also offers a means to identify regions of the genome under selection.



The increasing availability of full genome sequence for multiple accessions and varieties provides a means to mine the promoter space and assess those promoters that may be contributing to diversity within crop plants.

FARMACOGENÉTICA. AVANCES DE LA GENÓMICA EN LA APLICACIÓN CLÍNICA

Coordinadora:

Moya G. Genos, Genética Pediátrica y Periconcepcional. Pontificia Universidad Católica Argentina, Buenos Aires, Argentina.

e-mail: moya@genos.com.ar

La farmacogenética estudia las bases genéticas de la respuesta a fármacos y sostiene la promesa de un farmacoterapia que sea individualizada en la selección del fármaco y su dosis. La base de la variabilidad interindividual reside en las múltiples variables y combinaciones de la información genética. Los avances en las herramientas moleculares, y en bioinformática, tanto para la estrategia de genes candidatos como para la secuenciación masiva del genoma, y en la asociación de los marcadores moleculares y las manifestaciones clínicas han permitido un amplio desarrollo del área en los últimos años. Las diferentes estrategias utilizadas tienen limitaciones, dificultades y fortalezas. Pero todas deben ser validadas en forma independiente antes de ser aplicadas en la práctica clínica. Para ello, deben ser tenidos en cuenta dos aspectos de su aplicación. Por un lado, su validación analítica y clínica, reproducibles en estudios poblacionales amplios y adecuados, con sensibilidad y especificidad demostrada para la predicción del resultado. Por otro, la adecuada utilidad médica, los médicos que los solicitan deben entender sus implicaciones y limitaciones en la toma de decisiones clínicas, basados en un trabajo interdisciplinario entre farmacólogos clínicos, biólogos moleculares, genetistas clínicos, y especialistas en clínicas médicas, y en bases de datos regionales que permitan validar los resultados, integrarlos con los datos clínicos y estudiar la efectividad clínica de aplicar la FG. Estas estrategias facilitarán la integración del conocimiento FG en la práctica médica.

INDIVIDUALIZACIÓN DE LA DOSIS DE WARFARINA: UN ACERCAMIENTO A LA MEDICINA TRASLACIONAL

Esperón P. Facultad de Química Depto. de Bioquímica Clínica Universidad de la República

Comisión Honoraria Salud Cardiovascular. Montevideo, Uruguay.

e-mail: pesperon,@fq.edu.uy

Los medicamentos anticoagulantes cumarínicos

constituyen el tratamiento utilizado mundialmente para la prevención de eventos tromboembólicos. Dentro de ellos la warfarina es uno de los anticoagulantes orales más usados en la terapéutica médica. Sin embargo, la dosificación requiere un monitoreo serológico estricto debido a su rango terapéutico estrecho y la potencial gravedad de sus efectos adversos. Las dos variantes genéticas más importantes con implicaciones clínicas son CYP2C9*2 y CYP2C9*3. Los individuos que presenten estas variantes tienen más probabilidades de necesitar dosis más bajas de warfarina, y tienen un mayor riesgo de complicaciones hemorrágicas en tratamiento con dosis estándar. La warfarina ejerce su efecto farmacológico inhibiendo la regeneración de la γ -glutamil carboxilación por acción sobre la epoxi-vitamina K reductasa (VKORC1) cuyo gen presenta diversos polimorfismos que modulan la dosis diaria requerida. Recientemente se ha visto que el metabolismo de la vitamina K realizado por CYP4F2 presenta un impacto mensurable sobre los requerimientos de dosis estables de warfarina. Realizamos dos estudios: uno retrospectivo y otro prospectivo de modo de analizar la relación dosis/presencia de polimorfismos en estos genes así como la evaluación y utilización de algoritmos que los incluyen lo que asegura un régimen de dosis más ajustado que el puramente empírico. La determinación genotípica cobra cada vez más utilidad clínica como guía médica para la rápida prescripción de las dosis apropiadas de warfarina tendiendo de esa forma a evitar las complicaciones derivadas del manejo incorrecto de este tipo de medicamentos.

BÚSQUEDA DE MARCADORES PREDICTIVOS DE LA RESPUESTA AL TRATAMIENTO CON ANTIDEPRESIVOS EN SUJETOS CON DEPRESIÓN

Fiedler JL. Laboratorio de Neuroplasticidad y Neurogenética. Depto. Bioquímica y Biología Molecular. Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas. Universidad de Chile. Chile.

e-mail: jfiedler@ciq.uchile.cl

La depresión es una patología asociada a una disfunción en circuitos neuronales acompañada por una reducción en el factor neurotrófico BDNF asociada al aumento en los niveles de glucocorticoides (GCs), probablemente por una sobreactivación del eje hipotálamo/hipófisis/adrenal (HHA). La activación del eje HHA, promueve la secreción de ACTH la que estimula la secreción

de GCs desde la suprarrenal, esteroides que interactúan con sus receptores (GRs) en el eje HHA, inhibiendo su activación. El aumento del cortisol en sujetos depresivos chilenos podría explicarse por disfunciones en la retroalimentación negativa del eje mediada por variantes del GR. Determinamos que SNPs funcionales descritos en el gen del *GR* (*NR3C1*) no están representados en la población de estudio. Más aún, los sujetos depresivos suprimen la secreción de cortisol con un agonista del GR lo que sugiere una función normal del receptor. En sujetos que responden al antidepresivo, presentan una mayor secreción de ACTH inducida por un agonista del receptor de arginina-vasopresina. A su vez, determinamos que el SNP Val/Met descrito para el gen del *BDNF* es protector para la depresión y que los sujetos Val/Val tienen mayor probabilidad de responder a los antidepresivos y los respondedores presentan un incremento en los niveles de *BDNF* circulantes en las primeras semanas de tratamiento. Estos resultados sugieren que la medición temprana de niveles basales de cortisol, de *BDNF* asociada a polimorfismos genéticos puede constituirse en marcadores de respuesta a antidepresivos.

FONDECYT N°1040937, VID MULT-05/08-2

carcinógenos, metabolismo de hormonas esteroideas y de diferentes agentes quimioterapéuticos. Los genes *GSTT1* y *GSTM1* están ausentes en una gran proporción de la población. El gen *GSTP1* tiene un polimorfismo de nucleótido único que cambia la isoleucina 105 por una valina y reduce la actividad catalítica y la termoestabilidad de la enzima. La delección homocigota de los genes *GSTT1* y *GSTM1* y la variante *GSTP1* 105Val provocan una disminución de la capacidad metabolizadora del organismo. Encontramos que estos polimorfismos aumentan el riesgo a presentar una recaída y con una menor sobrevida libre de recaída en ambas patologías, sin embargo la diferencia fue significativa solo en los pacientes con cáncer de próstata. La genotipificación de los pacientes podría convertirse en una herramienta hacia la medicina personalizada.

LOS POLIMORFISMOS DE LAS GLUTATIÓN-S-TRANSFERASAS (GST) COMO MARCADORES DE RECAÍDAS EN CÁNCER DE PRÓSTATA Y LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA.

Cotignola J. Departamento de Química Biológica, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, UBA. IQUIBICEN, CONICET. Argentina.

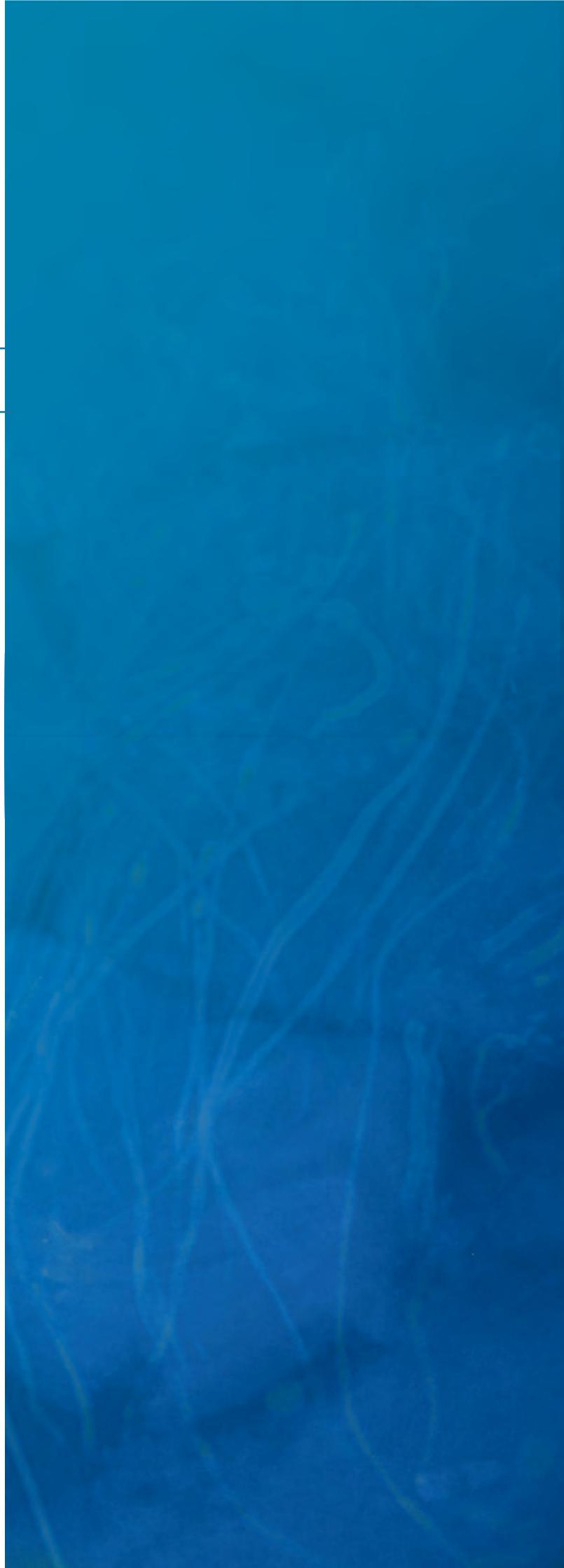
jcotignola@qb.fcen.uba.ar

Los polimorfismos genéticos son cambios en la secuencia del ADN para los cuales las diferentes variantes, llamadas alelos, tienen una alta frecuencia en la población. Los polimorfismos genéticos ocurren naturalmente y están dispersos por todo el genoma de un organismo. Estas variaciones pueden causar pequeñas modificaciones de ciertas proteínas en condiciones de salud. Sin embargo, frente a una situación patológica como la presencia de un tumor, estas pequeñas alteraciones podrían tener una gran significancia clínica. Por lo tanto, los polimorfismos son de particular interés dentro del ambiente médico y científico. Las GlutatiÓN-S-Transferasas (GSTs) son enzimas metabolizantes de fase 2 involucradas en la detoxificación de especies reactivas del oxígeno,



BAG
Journal of
Basic & Applied Genetics

TALLERES



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

Coordinadoras:

Pastori MC1, SA Ávila2, MI Echeverría3.

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

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

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

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

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

Neuquén. Argentina.

e-mail: Silvia347@gmail.com

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

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

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

e-mail: medinau@gmail.com

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



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

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

LA DOCENCIA UNIVERSITARIA EN UN MARCO DE TENSIONES

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

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



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

Coordinadores:

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

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

THE GENETIC SYSTEM OF THE GRASS GENUS *PASPALUM*.

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

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

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

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

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

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

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

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



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

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

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

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

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

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

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

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

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



Scientific Development”

APOMIXIS IN *Eragrostis curvula*

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

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

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

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

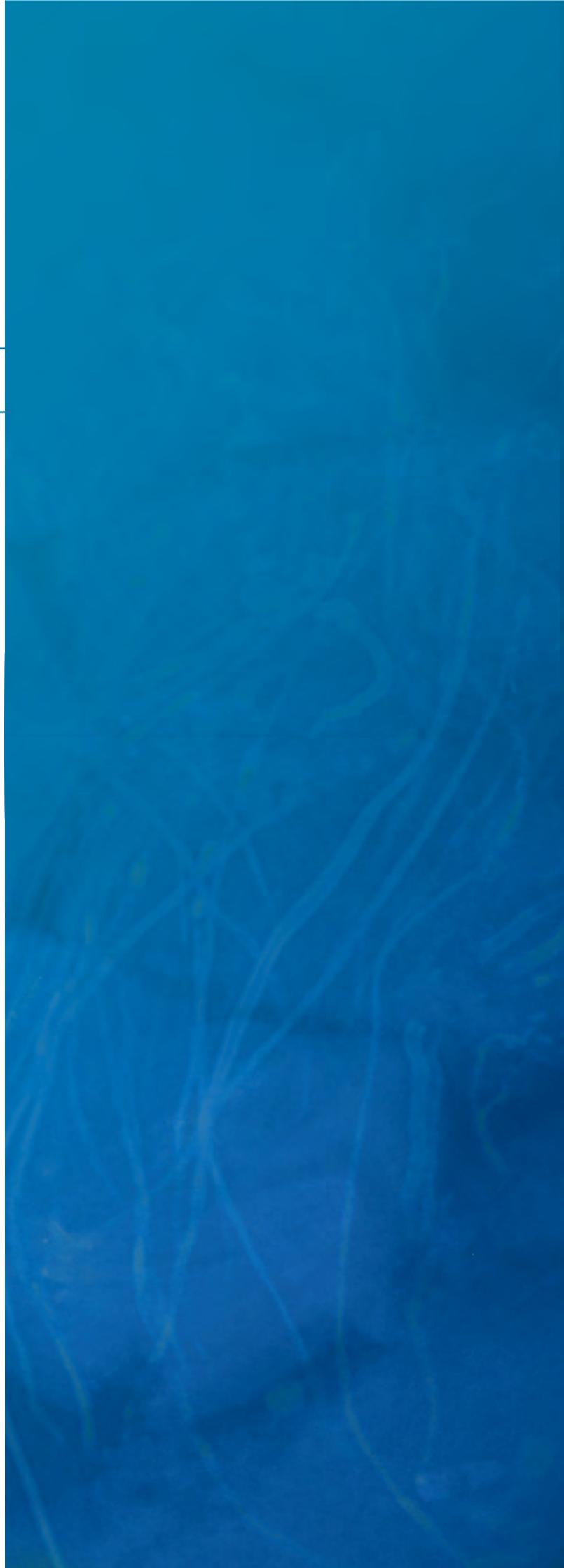
Montpellier, France. ² Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Zavalla, Provincia de Santa Fe, Argentina. ³ Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Centro de Recursos Naturales de la Zona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

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



BAG
Journal of
Basic & Applied Genetics

FOROS



OBJETIVOS DE SELECCIÓN EN BOVINOS

Los objetivos de selección genética en especies de interés económico están íntimamente relacionados con el tipo de sistema productivo, con los mercados, con las políticas públicas, con la cultura local, con las demandas de los consumidores, con las características genéticas de las poblaciones a seleccionar. Por lo tanto, la definición de los objetivos de selección se convierte en un tema complejo, no exclusivamente genético. Una vez definidos los objetivos, los problemas que se plantean tienen que ver con la elección de los caracteres a seleccionar (morfológicos, productivos, funcionales) y con la implementación de las evaluaciones de los reproductores (selección fenotípica, selección por pruebas de progenie, selección genómica). Durante el Foro se presentarán ejemplos de algunos factores que influyen en la definición de los objetivos de selección en bovinos (carne y leche) y la situación actual en Argentina, Brasil y Uruguay. A lo largo de las presentaciones se ejemplificarán situaciones referidas a diferenciación de la calidad y cantidad del producto demandado, articulación producción-industria, caracteres productivos y caracteres funcionales, planes de selección nacionales con participación de los distintos eslabones de la cadena, interacciones genotipo-ambiente, diferencias en los sistemas productivos, entre otras.

FACTORES QUE INFLUYEN EN LA DEFINICIÓN DE OBJETIVOS DE SELECCIÓN EN BOVINOS

Coordinador: Ing. en Prod. Agropecuaria Carlos Mezzadra. INTA Balcarce. Argentina.

LA DEMANDA DIFERENCIADA DE LA CARNE BOVINA EN EL MUNDO

Torelli J. Mattievich S.A. Argentina.
e-mail: jorgetorelli@mattievich.com.ar

A nivel mundial y como resultado del proceso de globalización, el mercado de la carne bovina ha adquirido una fuerte dinámica y un alto nivel de competencia. La Argentina, a pesar de no poder llegar a todos los mercados por cuestiones sanitarias, ha desarrollado un amplio espectro de mercados para la colocación de su oferta exportable como resultado de la reconocida calidad de la carne

argentina. La ganadería Argentina tiene que estar preparada para atender esta demanda diferenciada que no necesariamente tiene que apuntar a los mercados con capacidad de pagar mejores valores, pues existen nichos de mercado en el mundo que pueden absorber la carne que podamos producir, sin descuidar nuestro principal mercado, cual es el interno con un consumidor muy exigente. Argentina ha direccionado sus esfuerzos a cubrir el mercado de la Unión Europea lo cual nos ha preparado de forma tal que nos permite acceder a otros mercados también exigentes dado que poseemos alta calidad de materia prima y un desarrollo importante de la industria frigorífica. No todas las oportunidades son para productos de bajo volumen y altos precios. Existen varios mercados que son demandantes de carnes para proceso de baja calidad, pero obviamente necesarios para lograr una integración en la desintegración de la res. Para Argentina la Unión Europea es un mercado de colocación, que históricamente se ha asociado a la Cuota Hilton la cual se diferencia por otorgar preferencias arancelarias para el ingreso de cortes de carne de alta calidad, liderados por el bife ancho, bife angosto, corazón de cuadril y lomo. Además se han abierto otras cuotas que van a tener valores superiores a la mencionada y que abren un espectro nuevo, puesto que de lograr la homologación podremos ofrecer carnes terminadas a corral que aumentará la disponibilidad de animales para este destino. Además del mencionado mercado, Argentina puede abastecer de varias formas el mercado ruso, que es demandante de carne para proceso, pero incipientemente está comenzando a requerir carnes de calidad a los mismos valores que Europa. Falta todavía un trabajo diplomático para lograr una vida útil del producto enfriado (mantención entre 0 y 2° C) en términos similares a los aceptados por UE (4 meses), sin ello es muy dificultoso ya que solo podemos llegar en tiempo y forma si realizamos envíos por vía aérea, la cual es más cara que la marítima y además no podemos llegar a las grandes ciudades del Rusia oriental. Siguiendo con los mercados demandantes debemos mencionar el mercado chino en el cual si capturamos un nicho es probable que no alcance la producción de carne argentina por lo gigante que es. De ningún modo debemos olvidar el mercado de Israel que genera una demanda muy importante y con precios muy altos para cortes que en otros lados son de bajo valor. Cercano a este mercado y también influido por componentes religiosos encontramos el cercano y medio oriente con condiciones a cumplir de acuerdo al rito musulmán. Por último

la tarea es penetrar y conquistar un mercado muy demandante y prácticamente inexplorado como es el sudeste asiático con una composición de países que se han desarrollado con tasas de crecimiento excepcionalmente altas. Es importante aclarar que la penetración en los mercados nuevos se ha dado fundamentalmente a través del canal de comercialización HORECA (Hoteles-Restaurantes-Catering), segmento caracterizado por la demanda de productos de alta calidad, lo cual en el caso argentino es intrínseco del producto, no obstante ello esta ventaja no puede ser descuidada para no fracasar en estos mercados tan exigentes. Fuera de las producciones con las razas tradicionales, se están desarrollando emprendimientos que intentan capturar un renta potencial importante, el ejemplo más claro es el de la raza Wagyu y las cruza con animales de razas británicas que crece lenta y sostenidamente pero teniendo claro que es un nicho limitado y altísimo valor.

ORGANIZACIÓN ENTRE PRODUCTORES E INDUSTRIA PARA DEFINIR OBJETIVOS DE SELECCIÓN EN BOVINOS PARA PRODUCCIÓN DE LECHE EN NUEVA ZELANDIA

López-Villalobos N. Institute of Veterinary, Animal and Biomedical Sciences, Massey University, Palmerston North, New Zealand,
e-mail: N.Lopez-Villalobos@massey.ac.nz

El objetivo de selección del ganado lechero de Nueva Zelandia es mejorar la habilidad genética de la vaca para convertir alimento (pastura y suplementos) en ingreso neto para el productor. Los sementales y las vacas los cuales serán los padres de la siguiente generación son seleccionados con base a un índice genético económico llamado "Breeding Worth" (BW), el cual es calculado usando la siguiente fórmula: $BW = \$1.920 \times VGE_{grasa} + \$8.685 \times VGE_{proteína} - \$0.094 \times VGE_{leche} - \$1.480 \times VGE_{peso\ vivo} + \$3.118 \times VGE_{fertilidad} - \$31.460 \times VGE_{esc} + \$0.048 \times VGE_{sobrevivencia}$, donde VGE es el valor genético estimado para cada una de las características. Los VGEs para cada una de las vacas y toros son calculados por medio de un sistema de evaluación genética nacional usando un modelo animal multirracial con regresión aleatoria. BW es un estimador de la superioridad genética de una vaca para convertir 4.5 toneladas de alimento en ingreso neto. Los valores multiplicando cada uno

de los VGEs son los valores económicos, estos son calculados con un modelo económico nacional el cual usa información sobre costos de producción a nivel de tambo e información sobre el valor futuro de la grasa y proteína y los costos de colección de leche y evaporación y secado de los productos lácteos. Estos valores económicos son actualizados cada año con información de costos y valores de los productos lácteos vendidos en el mercado internacional. Los productores generan vacas de remplazo usando semen fresco de muy pocos toros pero con un alto valor de BW logrando así una ganancia genética significativa en el ható.

EVALUACIÓN DE REPRODUCTORES. CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS ECONÓMICO EN BOVINOS PARA CARNE

Guitou HR. Instituto de Genética INTA – Castelar. Argentina.
e-mail: hguitou@cnia.inta.gov.ar

Actualmente, se están produciendo cambios importantes en la Evaluaciones Objetivas de Reproductores. En los años 70, dichas evaluaciones incorporaron la Metodología de Modelos Mixtos la cual ha permitido en Bovinos para Carne, evaluar los reproductores en base a DEPs (Diferencia Esperada entre Progenie) en diferentes características de interés económico. Lo cual permitió importantes progresos genéticos en características asociadas a eficiencia reproductiva, precocidad de crecimiento, rendimiento y calidad de carne. Sin embargo, no trabajamos con la parte genética por excelencia, es decir el ADN (ácido desoxirribonucleico). En el presente, gracias a los avances en biología molecular esto es posible, pues podemos tomar muestras de sangre, bulbo piloso o semen y extraer el ADN, genotipar el mismo en cada potencial reproductor y buscar marcadores moleculares (SNPs-*Single Nucleotide Polymorphism*) asociados a ciertas características de interés económico, pero a una edad más precoz. La implementación de la Evaluación Genómica requiere una organización previa y la aplicación de métodos cuantitativos (Modelos Mixtos modificados o métodos Bayesianos). Más aún, aquellas asociaciones de criadores que tienen consolidados programas nacionales de evaluación genética con DEP clásicos son las que están en mejores condiciones de implementarla en el corto plazo, pues tienen la posibilidad de construir la población de referencia (*Training Population*). Este es el caso de la Asociación Argentina de Angus, donde estamos

implementando y avanzando positivamente en esa dirección a través de su programa ERA (Evaluación de Reproductores Angus). El primer paso, es el armado de dos poblaciones: 1. “Training Population”: En palabras sencillas, implica genotipar unos 1000 reproductores con chips de alta densidad (50K) a los fines de estimar el valor de los SNPs asociados a diferentes características de interés económico. 2. “Target Population”: En palabras sencillas, significa genotipar potenciales reproductores jóvenes, a los fines de detectar que SNPs llevan, para posteriormente usar los valores de los SNPs hallados en la “training population”, para predecir de los mismos, los DEPs moleculares. La incorporación de la Evaluación Genómica (SNPs, *Single Nucleotide Polymorphisms*) tiene varias implicancias positivas: 1. Mayor precisión en la evaluación de reproductores jóvenes. 2. Maximiza el Progreso Genético, pues acorta el Intervalo Generacional. 3. Baja el costo de las pruebas de progenies. 4. Parentescos y/o paternidades (mayor precisión). 5. Permite el cálculo del coeficiente de consanguinidad (IBD) usando SNPs. 6. Tiene ventajas en la evaluación de características de interés económico que son difíciles de medir (terneza, eficiencia de conversión, resistencia a enfermedades (garrapatas), etc.). 7. Tiene ventajas en características que se miden tarde en la vida útil del animal (Longevidad). 8. Teniendo mayor impacto, si las características son de baja heredabilidad. El segundo paso, es producir y publicar los denominados DEPs Enriquecidos (Enhanced EPDs). Lo cual implica integrar los DEPs clásicos con los DEPs moleculares, para cada característica de interés económico. Recuerde que los DEPs son la mejor herramienta para producir cambios direccionales.

OBJETIVOS DE SELECCIÓN EN BOVINOS EN PAÍSES DE AMÉRICA LATINA

Coordinadora: Lic. Milba Vera. INTA Rafaela. Argentina.

OBJETIVOS DE SELECCIÓN EN BOVINOS EN EL URUGUAY

Ravagnolo O. Programa Nacional de Carne y Lana. Programa Nacional de Lechería. INIA Las Brujas, Uruguay.
e-mail: oravagnolo@inia.org.uy

El mejoramiento genético animal en Uruguay está transitando actualmente la fase final del desarrollo

de índices de selección en bovinos para carne y para leche, previamente a la primera publicación de los mismos en los catálogos de padres de las razas Hereford y Holando en el corto plazo. En bovinos para carne se definió, junto a la Sociedad de Criadores Hereford (SCHU) (Soares de Lima, 2011), un sistema productivo representativo del promedio de los productores en 10 años. En una primera instancia se elaboró un índice para un sistema de cría con engorde de las vacas de descarte, de base pastoril con uso estratégico de suplementos y con reducción en la carga total para cubrir los mayores requerimientos de alimento generados por la mejora genética. Las características definidas en el objetivo de selección fueron: porcentaje de preñez, facilidad de parto, peso al destete, habilidad lechera y peso adulto. El consumo de alimentos se consideró como un costo calculado en función de los requerimientos dados por edad, sexo, peso y ganancia y no como una característica mejorable *per se* (Urioste *et al.* 1998, 2003), dada la falta de información genética sobre consumo en sistemas pastoriles. En otro estudio (Pravia, 2010) se definió el consumo como un carácter dentro del objetivo, pudiéndose observar claramente el efecto relevante de las (co)varianzas definidas, en el índice final. Con la participación de la SCHU y a fines de elaborar el índice de uso a nivel de productores, se prefirió el primer enfoque, evitando utilizar estimaciones realizadas en sistemas no pastoriles. El índice incluye peso al nacer, peso al destete, habilidad lechera, circunferencia escrotal, peso adulto, área del ojo del bife y espesor de grasa subcutánea. Los análisis de sensibilidad mostraron la estabilidad del modelo frente a modificaciones en los precios de los productos, en las relaciones de precios y frente diferentes alternativas de comercialización esperables en las condiciones nacionales, manteniéndose el orden de relevancia y el signo de las características del objetivo. En bovinos para leche, se ha avanzado sustancialmente en la definición de valores económicos para las características más relevantes a través de dos trabajos de tesis (Rivero, 2004 y Rovere, 2010). Al igual que en bovinos para carne, el consumo fue considerado como costo del sistema y no como una característica del objetivo. Las características definidas en el objetivo fueron kilos de proteína y de grasa, volumen de leche, peso vivo e intervalo entre partos (Rovere, 2010). Análisis de sensibilidad indicaron valores económicos para el volumen siempre negativos, para la grasa positivos a negativos al incremento de precio de concentrados, mientras que los valores

para la proteína siempre fueron positivos y los de mayor relevancia. Frente a la intensificación reciente en el sistema de producción de leche (aumento del uso de concentrados), se están estimando nuevos valores económicos, a los efectos de establecer un índice de selección a partir de los DEP actualmente disponibles (leche, grasa y proteína). En la cadena cárnica y lechera, con la activa participación de todos los involucrados, se ha llevado adelante el estudio de objetivos de selección y generación de índices de acuerdo a la realidad de los sistemas de producción predominantes en el Uruguay y a la visión compartida del sector en cuanto al rumbo de los mismos. Frente a la disponibilidad de esta nueva herramienta es importante priorizar las actividades de formación y difusión por parte de todas las organizaciones involucradas para asegurar el óptimo uso de los índices de selección por criadores y productores comerciales.

OBJETIVOS DE SELEÇÃO EM BOVINOS DE LEITE NO BRASIL

Verneque R. EMBRAPA Gado de Leite. Brasil.
e-mail: chpd@cnpagl.embrapa.br

A produção de leite no Brasil tem aumentado a taxa de 4,4% ao ano, alcançando aproximadamente 32 bilhões de litros no ano de 2011. A produção média por vaca, por lactação, incluindo todos os sistemas de produção de leite, cerca de um milhão de produtores, é baixa, aproximadamente 1.400 kg. No entanto, 3,5% dos rebanhos e 20% do total de vacas, produzem aproximadamente 51% da produção nacional. O manejo alimentar, sanitário e reprodutivo é diversificado entre os sistemas de produção, desde os mais intensivos, até aqueles com sistemas exclusivos a pasto, uma ordenha diária, sem uso de qualquer tipo de suplementação alimentar e condições sanitárias básicas. Com 23 milhões de vacas, o rebanho leiteiro brasileiro é predominantemente de gado mestiço, Zebu x Europeu. Na região sul do Brasil, há predomínio da utilização de raças europeias, Holandesa e Jersey, principalmente a primeira. Nesta região o clima é temperado ou subtropical, as forrageiras são adaptadas a clima mais ameno, a cultura de produtores é europeia, razão principal para predomínio de sistemas de produção com raças citadas. Por outro lado, no restante do país há amplo predomínio na utilização de vacas mestiças, com interesse por sistemas de produção

sustentáveis, tendo como base a produção de leite a pasto, embora existam grandes rebanhos, com gerência empresarial, animais estabulados e animais especializados. Os sistemas de pagamento do leite no Brasil oscilam entre regiões e sistemas de produção. Há instituições compradoras que tem ofertado bonificações compensadoras pela qualidade do leite, incluindo bonificações por volume de leite produzido, para leite de baixa contagem bacteriana e de células somáticas do leite e para qualidade composicional, especialmente gordura e proteína no leite. Nos últimos anos, as indústrias têm sinalizado claramente para o pagamento do leite por qualidade, bonificando maiores teores de gordura e proteína, e menor contagem de células somáticas (CCS). Estes são itens que podem melhorar o rendimento na fabricação dos produtos lácteos e aumentar a vida de prateleira dos produtos. Do mesmo modo, leite e derivados lácteos de melhor qualidade têm sido mais procurados pelo mercado consumidor. Com isto, os produtores terão que atentar para melhorar a qualidade do produto, utilizando animais geneticamente superiores para produção de leite, bem como para seus componentes, visando atender a demanda da indústria e do consumidor. Os programas de melhoramento executados no país, em franco crescimento, até recentemente priorizavam aumento da produção de leite. Mais recentemente têm-se incluído novas características nos objetivos de seleção, incluindo composição do leite, características de conformação e de manejo as reprodutivas. Com certeza, os programas de seleção no Brasil, tanto em rebanhos de corte como em rebanhos de leite, tem se intensificado, utilizando-se as principais ferramentas metodológicas disponíveis, com resultados muito animadores. A genética quantitativa, associada à genômica, tem promovido o ingresso de animais cada vez melhores nos plantéis, incentivado a utilização de biotecnologias no processo de melhoramento dos rebanhos leiteiros do Brasil, com ganhos genéticos crescentes. No entanto, o cruzamento, ainda é o método preferido pelos criadores, principalmente pelo aproveitamento da heterose e complementaridade entre raças. As raças zebuínas, especialmente aqueles que participam de trabalho delineado de melhoramento genético por maior período (Gir Leiteiro e Guzera), são adaptadas ao estresse térmico e aos principais parasitas que acometem os animais, sendo muito utilizadas nos cruzamentos, em sistemas de produção de leite mais flexíveis. A utilização de animais Girolando melhorados também é crescente.

Na implantação de um programa de melhoramento genético é importante definir as características que irão compor os objetivos de seleção, a fim de maximizar o ganho genético econômico. Os objetivos de seleção das características zootécnicas contribuem para melhor compreensão da influência dessas na eficiência econômica da exploração. No Brasil, trabalhos sobre avaliações de objetivos econômicos de seleção de bovinos de leite foram apresentadas a partir de 2000, mas tem crescido o interesse pelo tema, cujos trabalhos mais recentes demonstram que a seleção para leite com maiores teores de gordura e de proteína e menores contagens de células somáticas pode resultar em sistemas de produção mais lucrativos. Deste modo, acredita-se ser natural que haja aumento da utilização de animais melhoradores para tais características. Nossa apresentação irá focar os principais resultados alcançados nos trabalhos envolvendo objetivos de seleção em rebanhos leiteiros no Brasil.

CRITÉRIOS DE SELEÇÃO EM BOVINOS DE CORTE

Euclides K. EMBRAPA. Brasília, Brasil.
e-mail: kepler.filho@embrapa.br

O processo de melhoria genética se processa com base na escolha correta daqueles indivíduos aos quais será dada a possibilidade de participar do processo de constituição da geração seguinte. A este procedimento denomina-se seleção, que é fundamental para a manutenção do progresso genético das diferentes raças. A seleção é estratégia básica para todo e qualquer programa de melhoramento genético, sendo consensual a ideia de que a definição dos objetivos e o estabelecimento dos critérios de seleção são os pilares básicos na estruturação de tais programas. Se no passado os programas de melhoramento genético de bovinos no Brasil eram empiricamente orientados pela concepção de harmonia das formas e pela beleza, vêm sendo, nas últimas décadas, norteados pelo desempenho. No entanto, várias são as características relacionadas com o desempenho cujas importâncias econômicas são dependentes do trinômio genótipo-ambiente-mercado, o que faz com que a escolha do critério de seleção não seja um processo trivial. Considerando-se que as produções de carne e de subprodutos se constituem no objetivo dos rebanhos comerciais, e que são esses que, em última instância, atendem ao consumidor final, toda

e qualquer estratégia de melhoramento genético a ser implementada deverá estar em sintonia com suas demandas e expectativas. Nesse contexto, é importante que os investimentos em melhoramento genético sejam precedidos de análises e avaliações que viabilizem o estabelecimento do objetivo do empreendimento e do objetivo-fim do programa de melhoramento, ao mesmo tempo em que contribuam para a escolha do critério de seleção mais adequado. Para o caso de o critério de seleção ser constituído por mais de uma característica, essas devem ser ponderadas e combinadas em um índice final de seleção. Tais ponderações devem ser formadas por valores econômicos dados a cada uma das características que o compõem, ou seja, eles devem representar a contribuição de cada uma para o retorno econômico da seleção. Nesse contexto, os diversos programas de melhoramento genético de bovinos de corte no Brasil estruturam seus critérios de seleção. As características usadas nesses programas são: 1. Peso na desmama. 2. Peso no sobreano. 3. Ganho de peso da desmama ao sobreano. 4. Musculosidade. 5. Perímetro escrotal ao sobreano. 6. Efeito materno aos 120 dias de idade. 7. Efeito direto aos 120, 365 e 450 dias de idade. 8. Efeito direto de perímetro escrotal aos 365 e 450 dias de idade. 9. Altura na garupa no sobreano. 10. Conformação frigorífica na desmama. 11. Conformação frigorífica no sobreano. 12. Escore de estatura. 13. Intervalo de parto (primeiro e segundo). 14. Idade ao primeiro parto. 15. Peso ao nascer. 16. Total maternal na desmama. 17. Total maternal aos 120 dias.

LA ASOCIACIÓN CRIADORES DE HOLANDO ARGENTINO ANTE EL NUEVO ESCENARIO TECNOLÓGICO

Casanova D^{1,2}, CI Andere¹, EM Rodríguez¹, N Rubio¹, M Larsen¹. ¹Facultad de Ciencias Veterinarias. UNCPBA. ²Asociación Criadores de Holando Argentino. Argentina.
e-mail: danca@vet.unicen.edu.ar

El mejoramiento genético del ganado lechero debe estar orientado principalmente a la mejora de la eficiencia económica integral de la producción de leche, dado que además de la producción y sólidos totales otros rasgos se encuentran involucrados en la rentabilidad del sistema (ej. alimentación, permanencia en el rodeo, resistencia a enfermedades y relación del animal con el medio ambiente). Un objetivo general de selección debería tener en cuenta



todos estos rasgos. Distintos estudios observaron que la selección combinada se ha aplicado de manera extensiva y creciente en las poblaciones de ganado de todo el mundo. Tradicionalmente, la mayoría de estos índices sólo consideraban rasgos productivos, sin embargo los cambios económicos y tecnológicos sucedidos en las últimas décadas permitieron la inclusión de caracteres denominados funcionales, como permanencia en el rodeo, reproducción y salud, observándose un amplio rango, con énfasis en proteína y producción total, en los pesos relativos que presentan los índices de distintos países. Así por ejemplo Japón indica un peso de 52% para proteína (72% total para caracteres de producción), a diferencia de Holanda que indica un 14% para la misma característica y un 26% para producción en general. En Argentina, la Asociación Criadores de Holando Argentino (ACHA) elabora un índice que parte del análisis de las características consideradas en las evaluaciones genéticas, que se realizan conjuntamente con la Facultad de Ciencias Veterinarias (UNCPBA), y del consenso de productores y técnicos. Inicialmente, en el año 1998, la importancia relativa recaía sólo en rasgos de producción (60%) y morfología (40%), durante los años posteriores fueron modificándose los pesos relativos asignados llegando a porcentajes actuales de 55% para caracteres de producción (20% Kg. de leche, 20% Kg. de grasa y 60% Kg. de proteína), 35% para caracteres morfológicos (55% sistema mamario, 25% patas y pezuñas, 15% grupa y -5% estatura) y 10% para fertilidad. Mediante su implementación se desea modificar la evolución del conjunto de las características de relevancia con información disponible. En la actualidad las tendencias genéticas, obtenidas con información de la Evaluación Genética de Febrero de 2012 para el ganado hembra Holando Argentino, indicaron valores de 13kg. de habilidad de transmisión predicha (HTP) para producción de leche, 0,470kg de HTP para producción de proteína, 0,06 unidades de habilidad de transmisión predicha estandarizada para puntaje final y 0% de HTP para fertilidad (tasa de preñez). Con respecto a próximas implementaciones puede mencionarse que en 2010 ACHA y la Facultad de Ciencias Veterinarias (UNCPBA) han comenzado con el desarrollo de actividades orientadas a la incorporación de tecnología genómica e incorporación de caracteres relacionados a salud y funcionalidad en las evaluaciones genéticas de la raza. Asimismo, resta la implementación de un análisis bio-económico para la determinación de la relevancia y posible inclusión de distintas características en el índice de selección.

PRODUCIR ALIMENTOS O BIOCOMBUSTIBLE? UN DILEMA PARA LA REGIÓN?

Coordinador:

Ing. Agr. (MSc) Julio Ferrarotti. Consultor Privado.

Argentina.

e-mail: jferrarotti@argentina.com

La producción de biocombustible está ocupando un escenario de importancia en nuestra región. La dependencia de la energía fósil hace que existan distintos proyectos de energía alternativa para suplir en los próximos años la escasez de combustible de origen fósil. Esta escasez, que se hará cada vez más marcada, conduce a los gobiernos de Latinoamérica a desarrollar amplios programas basados en la utilización de las cosechas de los principales cultivos extensivos. Estamos pasando a utilizar fuentes de alimentación para el mundo a fuentes de energía alternativa. De acuerdo a un estudio del Fondo de las Naciones Unidas para la Agricultura y la Alimentación (FAO) y la Comisión Económica para América Latina y el Caribe (CEPAL), los países latinoamericanos con el potencial más alto para producir biocombustibles son Brasil, Argentina, Perú, Colombia, Bolivia, Paraguay y Uruguay. Con excepción de Perú, todos ofrecen buenas condiciones para la producción de etanol. Con respecto al biodiesel, Brasil, Argentina, Colombia y Perú tienen la capacidad potencial más alta, debido a sus plantaciones de soja y de palma. Estos desafíos ameritan que se logre un espacio de discusión en el ámbito de los genetistas latinoamericanos ya que los fitomejoradores han inclinado desde siempre sus esfuerzos hacia la obtención de materiales genéticos para la alimentación humana o animal. En este espacio de discusión que ofrece el FORO: Producir alimentos o biocombustible? Un dilema para la región? se convoca a instituciones gubernamentales, empresariales y mejoradores para enriquecer esta actual temática regional de importancia para Latinoamérica.

INCERTIDUMBRES Y CERTEZAS AMBIENTALES QUE ARTICULAN LA PRODUCCIÓN DE ALIMENTOS CON LA BIOENERGÍA

Montico S. Facultad de Ciencias Agrarias, UNR. Argentina.

e.mail: smontico@unr.edu.ar

El territorio concebido como un fuerte entramado de interacciones entre componentes tecnológicos, naturales, socioeconómicos y políticos, posee expresiones espaciales que resultan en una organización multidimensional de acciones y reacciones. La planificación territorial implica un ordenamiento racional de todas las actividades y posibilita la incorporación de la variable ambiental en el planeamiento regional, condición que significa estudiar el efecto de las acciones, fundamentalmente antrópicas, sobre la calidad de vida de las personas y sobre las problemáticas tecnológicas vinculadas al uso de los recursos naturales. Los problemas de la incorporación de la dimensión ambiental en la planificación son *las incertidumbres y certezas que condicionan todo intento de intervenir en el territorio*. Es así como el objetivo de producir alimentos de manera sustentable a través de la funcionalidad de los procesos agroproductivos, se torna altamente prioritario cuando se pretende sea bajo instancias que protejan, preserven y hasta restauren las condiciones ambientales. Actualmente se plantean cuestiones controversiales que enfrentan la producción de granos y oleaginosas en suelos de alta capacidad productiva con la obtención de biocombustibles de primera generación. Desde algunos puntos focales, esta articulación no parece conciliable, y tal vez algunas causas estén vinculadas con los modelos de uso de la tierra que ocasionan severos trastornos ambientales, donde la bioenergía paga un costo muy alto por emparentársela con aquellos. Es así como la incertidumbre ambiental en la cual se producen los *commodities* destinados a biocombustibles y las carencias intervencionistas de diversos actores del territorio, son obstáculos que deberían removerse desde acciones concretas y activas, para avanzar hacia una armonía entre el uso de la tierra y la atención a las crecientes necesidades energéticas. Entonces, ¿cuáles son las incertezas y carencias? El caso ya no objetado científicamente cambio climático, genera a nivel territorial nuevos escenarios que cambian las interrelaciones entre todos los componentes ambientales, tanto en la calidad como en la intensidad con que se producen. Pese a las recientes normativas, continúa siendo difuso el control sobre la deforestación, las prácticas de manejo de suelos implementadas parecen insuficientes para mejorar la fertilidad edáfica e influir favorablemente sobre los disparadores de la erosión hídrica y eólica, la creciente torrencialización de las cuencas es un indicador de las importantes modificaciones que se realizan sobre la cobertura

verde y las infraestructuras hidráulicas y viales, los muy escasos monitoreos asociados a la ruta de trazas de agroquímicos y a los atrapados en suelos y agua, la pérdida de la capacidad sumidero de carbono de los ambientes antropizados, la simplificación extrema de los sistemas de producción, son entre los principales, los ejes que concentran la preocupación respecto de las posibilidades ambientales de articular la relación alimentos primarios-bioenergía.

NUEVOS DESAFÍOS QUE ENFRENTA LA BIOENERGÍA. VISIÓN DESDE EL PROGRAMA NACIONAL DE BIOENERGÍA DEL INTA

Hilbert JA. Programa Nacional de Bioenergía. Instituto de Ingeniería Rural CIA INTA. Argentina.

e-mail: hilbert@cni.inta.gov.ar

La producción de energía aparece hoy como una alternativa más para generar y diversificar los productos generados por el campo. Este producto puede servir tanto para alimentar procesos de agregado de valor en origen como también para vender dicha energía en forma líquida (bioetanol-biodiesel), gaseosa (biogás) o sólida (briquetas, *pellets*). La conveniencia de producción esta primeramente signada por los precios de las fuentes de energía convencionales tanto cuando se trate de su reemplazo a nivel local como de su venta en determinado mercado. Mientras el mundo se encamina hacia una mayor producción de bioenergía, la Argentina se perfila como un importante actor de ese proceso. La obtención de este tipo de energía, de ser correctamente manejada, puede beneficiar el crecimiento económico y social en diversas regiones del país. Desde el inicio de la difusión y puesta en marcha de la producción de biocombustibles a nivel mundial tres temas han estado siempre en la mesa de discusión y controversia, estas son los balances energéticos, la competencia con los alimentos y la preservación del medio ambiente. Estos enunciados que tratan de instalar una idea de competencia en realidad tienen muy escasos sustentos dado el bajísimo impacto relativo de los biocombustibles en la producción agrícola en general. En definitiva todo depende de los techos productivos que los gobiernos fijen en función de los diferentes destinos. La agricultura y los alimentos en particular son uno de los mercados más controlados y regulados del mundo y ningún país va a permitir un impacto que sea negativo sobre la seguridad alimentaria de sus

poblaciones. Otro aspecto a tener muy en cuenta es el uso que se le da a los alimentos, un reciente estudio de FAO indica que 1/3 de los alimentos se pierden lo cual representan mas de 1300 millones de toneladas al año y a esto hay que sumarle el sobreconsumo de mas de 1300 millones de personas con sobrepeso y obesidad, si bien estas cifras no tienen la publicidad que debieran aquí existe un gran campo de trabajo a realizar. Los diferentes productos agropecuarios se encuentran hoy en día bajo estudio y seguimiento con todos sus derivados, como caso paradigmático y avanzado se encuentra el biodiesel de soja. La estrategia seguida por el PNB del INTA se basa en una participación activa en los principales foros internacionales donde se discuten, criterios, indicadores y se evalúan sistemas de certificación de toda la cadena productiva. Los resultados de los talleres nacionales e internacionales así como los trabajos técnicos que sustentan la posición Argentina en este tema pueden ser consultados en la página web de bioenergía del INTA <http://www.inta.gov.ar/info/bioenergia/bio.htm>. Con la FAO también se ha trabajado cuantificando geográficamente la potencialidad de producción de bioenergía mediante el empleo de la metodología WISDOM cuyos resultados pueden consultarse en <http://www.fao.org/docrep/011/i0900s/i0900s00.htm>. En lo atinente a metano específicamente INTA por medio del PNB preside la Comisión de Agricultura de la iniciativa global del metano una asociación pública privada cuyo objetivo central es lograr la reducción de un potente gas efecto invernadero como es el metano mediante el desarrollo de proyectos que logren su captura, mitigación y uso como energético renovable. La asociación de más de 36 países se ha centrado en el desarrollo de proyectos de cuatro fuentes: agricultura, rellenos sanitarios, minas de carbón y sector petrolero y gas. <http://www.globalmethane.org/>.

FROM SUGARCANE TO BIOFUELS AND MORE: SCIENCE AND TECHNOLOGY FOR A BIO-BASED SOCIETY

Souza G. FAPESP Bioenergy Program Coordinator. Institute of Chemistry. Department of Biochemistry. University of São Paulo. Brasil.

e-mail: glmsouza@iq.usp.br

BIOEN is the State of São Paulo Bioenergy Research Program led by the state's research funding agency FAPESP. The BIOEN Program aims to integrate

comprehensive studies on sugarcane and other plants that can be used as biofuel sources, thus assuring Brazil's position among the leaders in Bioenergy Research. Research includes from biomass production and processing to biofuel production and its impacts. The BIOEN Program is built on a solid core of academic exploratory research. It is expected that these exploratory activities will generate new knowledge and human resources essential for advancing industry capacity in biofuel related technologies. The program includes partnerships with industry for cooperative R&D activities between industrial and academic laboratories. For these collaborations themes are specified according to the interest of the private partners and to FAPESP commitment to fostering research in the State of São Paulo. Other research agencies in Brazil and abroad participate in the Program through partnerships. The program has 70 projects underway in 34 institutions in the State of São Paulo in collaboration with other institutions in Brazil and in 15 countries. The program is built with five divisions: Biomass (with focus on sugarcane including plant improvement, farming, breeding, biotechnology, genome sequencing, functional genomics and the design of an energy-cane), Biofuel Technologies (industrial technologies for first, second and third general biofuels including the design of a zero-carbon biorefinery system), Biorefineries (sugarchemistry, alcohol chemistry, oil chemistry, polymers and synthetic biology), Engines (ethanol applications for motor vehicles, otto cycle engines, fuel cells and aviation applications) and Sustainability (social, economic and environmental impacts, land use changes, GHG emissions, biomass and soil carbon stocks, water use, regional income generation and job creation, intellectual property and technology transfer). Overall the Program is being led by over 300 researchers with funds in the order of US\$ 200 million. A recent development was the creation of the State of São Paulo Bioenergy Research Center funded by the State of São Paulo Government, FAPESP and the three state universities USP, UNICAMP and UNESP. The center will consolidate efforts and create research facilities for the community as well as hire new bioenergy researchers to build capacity and expand research goals (<http://bioenfapesp.org>).

BIODIESEL EN LA ARGENTINA: CONTRIBUYENDO A GENERAR ENERGÍA SUSTENTABLE PARA EL MUNDO

Zubizarreta L. LogiCo, Grupo LDC Louis Dreyfus Commodities, Argentina.

e-mail: luis.zubizarreta@ldcom.com

Presentación de la industria de biodiesel en Argentina, antecedentes, status actual, relevancia de la industria en el mundo y para la cadena agroindustrial: agregando valor y trabajo a nuestra producción primaria en origen. Perspectivas futuras para la industria. Importancia para el país de la producción de biodiesel, análisis de una demanda de aceites inelástica, el biodiesel de forma indirecta permite al productor recibir mucho mejores precios y al país generar mas riqueza. Consumo doméstico-sustitución de importación de gasoil. Exportaciones. Coyuntura actual. Restricción de España y amenazas en cierne desde Europa. RED y análisis de sustentabilidad de nuestro biodiesel. Introducción a una visión dentro del debate energía vs. Alimentos apuntando a otro paradigma: energía + alimentos: una ecuación beneficiosa.

SORGO DULCE COMO SISTEMA MODELO PARA EL MEJORAMIENTO DE CULTIVOS CON USOS ENERGÉTICOS

Calviño M, J Messing. Waksman Institute of Microbiology, Rutgers University. New Jersey, USA.

e-mail: martin.calvino@gmail.com

La acumulación de azúcares (principalmente sacarosa) en el tallo de caña (*Saccharum spp.*) y sorgo dulce (*Sorghum bicolor* (L.) Moench), es una característica importante de ambas plantas para su uso en la industria de los biocombustibles, ya que estos azúcares pueden fermentarse para la producción de bioetanol. La caña es el cultivo bioenergético más prominente en cuanto a la producción de bioetanol se refiere, con Brasil como el país líder a nivel mundial. En Estados Unidos sin embargo, el bioetanol es producido a partir de la fermentación de almidón contenido en el grano de maíz (*Zea mays*). El balance energético de la producción de bioetanol a partir del grano de maíz es altamente ineficiente (1.25 unidades de energía obtenida por cada unidad de energía invertida en el proceso), y contrasta enormemente con el balance energético de la producción de bioetanol a partir de caña (8 unidades de energía obtenida por cada unidad de energía invertida). Además, la utilización del grano de maíz como fuente de alimento crea el "food vs fuel" dilema. Por otro lado, el uso de caña para la producción de bioetanol tiene



el inconveniente de estar restringido a regiones de clima tropical y sub-tropical, impidiendo su expansión a países de clima templado. Desde el punto de vista científico, es dificultoso el empleo de la caña como sistema de estudio para elucidar las bases genéticas y moleculares que controlan la expresión de fenotipos relevantes para su uso en la industria bioenergética, como lo son la acumulación de azúcar en el tallo y mayor biomasa. La dificultad se basa en la complejidad del genoma de caña debido a su alto nivel de ploidía. Recientemente, sorgo ha surgido como un sistema modelo para el estudio genético de fenotipos con relevancia en la industria de biocombustibles. Esto se debe a que sorgo es diploide y su genoma ha sido secuenciado. Además, existen variedades de sorgo que contrastan considerablemente en su contenido de azúcar en el tallo, como lo son los sorgos de grano con respecto a los sorgos dulces, lo que hace ameno el análisis genético de dicho carácter. Notablemente, sorgo dulce también presenta características agronómicas a destacar como lo son su resistencia a sequía, su gran biomasa, y la capacidad de crecer en suelos poco aptos para cultivos tradicionales. Esto hace que sorgo dulce sea un cultivo bioenergético idóneo de bajo insumo. Mi esfuerzo de investigación como estudiante de doctorado en la Universidad de Rutgers se enfoca en el análisis genético de la acumulación de azúcar en el tallo de sorgo dulce mediante la utilización de técnicas en transcriptómica y genética comparativa conjuntamente con esfuerzos recientes en ingeniería genética. Mis principales resultados en esta área serán presentados con énfasis en el mejoramiento de sorgo y también en su aplicación práctica para el mejoramiento de caña y maíz. Finalmente, haré hincapié en mi visión de sorgo dulce como cultivo bioenergético de prominencia en la región.



BAG
Journal of
Basic & Applied Genetics

**COMUNICACIONES
LIBRES**



CA

**CITOGENÉTICA
ANIMAL**



CA 1

ANÁLISIS INMUNOCITOLÓGICO DE LA RECOMBINACIÓN EN EL ÑANDÚ (*Rhea americana*)

del Priore L¹, L Bernad², NO Maceira², MI Pigozzi¹.
¹INBIOMED, Facultad de Medicina, UBA, ²Grupo de Recursos Naturales y Gestión Ambiental (INTA Balcarce).
 e-mail: mpigozzi@fmed.uba.ar

Los mapas genéticos basados en estudios de ligamiento proveen estimaciones precisas de la recombinación entre marcadores. Sin embargo, en especies no tradicionales estos datos no existen o son fragmentarios. En estos casos la recombinación puede analizarse de manera simple mediante métodos citológicos, los cuales sirven de base para planificar mapeos de *crossing over* de alta resolución a futuro. En este trabajo presentamos una estimación del mapa genético total de la hembra del ñandú (*Rhea americana*), mediante inmunolocalización de la proteína reparadora de heteroduplex MLH1 que marca los sitios de *crossing over* durante el paquitene. Se realizaron microextendidos de ovocitos de tres hembras y se mapearon los focos de MLH1 sobre los complejos sinaptonémicos de 100 núcleos. La longitud total de recombinación del genoma del ñandú basada en el número promedio de focos es de 2925 cM, incluyendo la recombinación del par ZW. Esta longitud de mapa es menor que la observada en las hembras de *Gallus domesticus*, una especie con cariotipo muy similar al del ñandú. La distribución de los focos de MLH1 en los macrobivalentes, presenta variaciones poco marcadas en posiciones intersticiales, mientras que se observan frecuencias menores cercanas a los centrómeros y frecuencias mayores cerca de los telómeros. Esto implica que los genes localizados en regiones proximales de los cromosomas mostrarán un mayor ligamiento genético que los marcadores físicamente equidistantes que se encuentren cerca de los telómeros.

CA 2

INVERSIONES PERICÉNTRICAS EN MELANOPLINAE; EL CASO DE *Dichroplus intermedius* RONDEROS, 1976

Castillo ER^{1,2,3}, A Taffarel^{1,2,3}, FN Acuña¹, DA Martí^{1,2}.
¹Laboratorio de Genética Evolutiva, IBS UNaM-CONICET. Félix de Azara 1552-C.P.3300-Posadas-Misiones-Argentina, ²Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), ³Comité Ejecutivo de Desarrollo e Innovación Tecnológica (CEDIT).

e-mail: castillo.eliorodrigo@gmail.com

Nuestro estudio citológico preliminar en la tucura *Dichroplus intermedius*, mostró un incremento en el Número Fundamental (NF) de su cariotipo, respecto de aquel que presentan las restantes especies del grupo *D. elongatus*: *D. elongatus*, *D. exilis* y *D. fuscus*. Con el objeto de analizar el origen de ésta reestructuración cariotípica, estudiamos la mitosis y meiosis de individuos de diferentes poblaciones argentinas, utilizando distintas técnicas de tinción cromosómica e hipotetizamos que la fijación de sendas inversiones pericéntricas (IP), en el cariotipo de *Dichroplus intermedius* sería el evento más plausible para explicar dicho cambio. Los resultados muestran un $2n=23♂/24♀$, $NF=23♂/24♀$ y un mecanismo de determinación sexual X0/XX, en *D. elongatus*, *D. exilis* y *D. fuscus*, mientras que en *D. intermedius* si bien mantiene este número cromosómico, en células meióticas y mitóticas observamos dos pares de cromosomas bibraquiados, el par M8 metacéntrico y el S9 submetacéntrico en todos los individuos analizados, incrementando su NF a $27♂/28♀$. Esta característica, que la distingue del resto de las especies del grupo, es el primer registro de una IP fijada en dos pares de autosomas en melanoplino sudamericano. Se discute el origen independiente de dos IP en *D. intermedius*, su establecimiento en la especie a pesar de que son individualmente subdominantes, con efectos deletéreos y poseer una demostrada eficacia como barrera reproductiva, pudiendo de esta manera haber sido un coadyuvante en los procesos de cladogénesis. Parcialmente financiado por PIP-CONICET 11420100100312.

CA 3

CARACTERIZACIÓN CITOGÉNICA DE *Seriolella violacea* (GUICHENOT, 1848) (PERCIFORMES: CENTROLOPHIDAE). BANDEO CROMOSÓMICO

Palma-Rojas C¹, C Araya², E von Brand³, P Jara-Seguel⁴, A Silva³. ¹Departamento de Biología, Universidad de La Serena, Chile, ²Laboratorio de Biología e Genética de Peixes, Unesp-Botucatu, Brasil, ³Facultad de Ciencias del Mar, Universidad Católica del Norte, Chile, ⁴Escuela de Cs Ambientales, Fac. de Recursos Naturales, Universidad Católica de Temuco, Chile.
 e-mail: cpalma@userena.cl

Se reconocen 11 especies de *Seriolella* de las cuales



tres se encuentran en las costas Chilenas. *Seriolella violacea* es de crecimiento rápido. Por su importancia comercial están en desarrollo etapas experimentales para su introducción al cultivo. No hay antecedentes cromosómicos disponibles para ninguna de las especies descritas y solo se conoce el tamaño genómico de *S.punctata* ($C=0,78$ pg). Para aumentar el conocimiento biológico básico de *Seriolella violacea* se describe su cariotipo (con técnicas clásicas y moleculares) y su tamaño genómico. Los cromosomas se obtuvieron de suspensiones celulares de tejido hematopoyético renal de individuos previamente colchicinados. El tamaño genómico se determinó por microdensitometría en núcleos de eritrocitos utilizando como patrón eritrocitos de pollo. Para las bandas C y CMA_3 se utilizaron las técnicas descritas por Summer (1972) y Bertollo (1993) respectivamente. La localización del NOR se realizó según Howell & Black (1978). Para el mapeamiento físico de los genes 5S y 18S se utilizaron sondas marcadas con biotina y digoxigenina respectivamente. *Seriolella violacea* tiene un tamaño genómico de $C=0,82$ pg y un cariotipo completamente telocéntrico $2n=48$. El NOR se localiza en los telómeros C y CMA_3 positivos del par 2 y los genes ribosomales 5S y 18S sobre los bloques heterocromáticos del par 1 y 2 respectivamente. El valor C es similar al descrito para otras 4 especies dentro de la familia y la caracterización citogenética descrita es la primera para una especie de este género. Financiamiento parcial DGIP/UCN 2010-2011 de E. von Brand

CA 4

CYTOGENETIC STUDY OF TWO *Astyanax altiparanae* (CHARACIDAE) POPULATIONS FROM THE ARAGUARI RIVER BASIN (UBERLÂNDIA, MG, BR)

Oliveira Júnior RJ¹, AR Torres-Mariano², S Morelli¹. ¹Federal University of Uberlândia, MG, Brazil, ²State University of Piauí, Parnaíba, PI, Brazil.
e-mail: morelli@ufu.br

The species *Astyanax altiparanae* is popularly known as the yellow-tailed lambari. The purpose of this study was to make a cytogenetic comparison of two populations of *Astyanax altiparanae* (from the Pedras River and the Glória Stream). Conventional Giemsa staining revealed a diploid number equal to 50 chromosomes without karyotypic variations in the number of metacentric and submetacentric chromosomes. C-banding revealed large

heterochromatic blocks in the smaller arm of the second pair of submetacentric chromosomes of both populations, which also contains nucleolus-organizing regions (NORs) evidenced by silver nitrate impregnation. Heterochromatic blocks were also found in three chromosomal different locations: interstitial, telomeric and pericentromeric bands in chromosomal distinct types, with no variations in the location of the bands from one population to the other. Staining with Chromomycin A₃ revealed a differentiated marker pattern between the two populations. The smaller arm of the second pair of submetacentric chromosomes was marked in both populations, while only the individuals of the Glória Stream displayed other markings. The cytogenetic data obtained in this study allow one to differentiate the two populations of *Astyanax altiparanae*.

CA 5

DISTRIBUCIÓN DE LAS REGIONES ORGANIZADORAS NUCLEOLARES EN DOS ESPECIES DE GELECHIIDAE

Carabajal Paladino LZ¹, P Nguyen², JL Cladera¹, F Marec², MJ Bressa³. ¹Instituto de Genética, INTA Castelar, ²Institute of Entomology, Biology Centre ASCR, ³Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, UBA.
e-mail: leonela.carabajal@gmail.com

El cariotipo de Lepidoptera es relativamente estable en cuanto a su número cromosómico. Sus cromosomas son de naturaleza holocinética, por lo que la ausencia de una constricción primaria limita los estudios evolutivos mediante técnicas de citogenética clásica. Sin embargo, la descripción del número y localización de las regiones organizadoras nucleolares (NORs) puede ser de utilidad para describir la evolución del cariotipo en este orden. El objetivo del presente trabajo fue analizar la distribución de las NORs en dos especies de Gelechiidae: la polilla del tubérculo de papa *Phthorimaea operculella* y la polilla del tomate *Tuta absoluta*. A tal fin se emplearon las técnicas de hibridación *in situ* fluorescente (FISH) y de FISH con amplificación de señal por tiramida (TSA-FISH) en células en estadio de paquitene, utilizando una sonda de ADN ribosomal 18S de *Cydia pomonella* (Tortricidae). *Phthorimaea operculella* tiene $n=29$ cromosomas y muestra dos señales de hibridación en las regiones terminales de un único bivalente; por otro lado, *Tuta absoluta* tiene el mismo número cromosómico y dos señales de hibridación, pero cada



una localizada en una de las regiones terminales de dos bivalentes. Esta variabilidad es coincidente con la dinámica evolutiva de los “clusters” de genes ribosomales previamente descripta en Lepidoptera, la cual es atribuida a fenómenos de recombinación ectópica entre secuencias repetitivas de cromosomas no homólogos.

CA 6

CITÓTIPOS SIMPÁTRICOS EM *Geophagus brasiliensis* (QUOY & GAIMARD, 1824) DA BACIA DO RIO DOCE, BRASIL

Silva APA, JA Dergam. Departamento de Biología Animal; Universidade Federal de Viçosa, Mina Gerais, Brasil.
e-mail: anapaula-ssdd@hotmail.com

Geophagus brasiliensis é um ciclídeo de ampla distribuição nas bacias hidrográficas brasileiras. Na América do Sul, as populações caracterizam-se por apresentar $2N=48$ cromossomos, com morfologia variável em termos de número de braços (50 – 56). O presente estudo visa analisar a citogenética da população de seis amostras (N total= 35; 19 machos e 16 fêmeas) de *G. brasiliensis* da calha e de lagoas na bacia do Rio Doce, usando técnica de coloração convencional com Giemsa. A obtenção dos cromossomos mitóticos foi direta, a partir do rim anterior. Todos os espécimes apresentaram número diplóide constante e igual a 48 cromossomos. O número fundamental variou entre 50 e 52, com três fórmulas cariotípicas ($2m/sm,46st/t$; $3m/sm,43st/t$ e $4m/sm,44st/t$) e quatro cariótipos. Essa variação foi relacionada a diferenças morfológicas encontradas no par cromossômico 1 e ao número de metacêntricos presentes. Os quatro diferentes cariótipos foram definidos com base na morfologia do par 1: o cariótipo 1 apresenta um submetacêntrico e um subtlocêntrico. O cariótipo 2 apresenta dois subtlocêntricos de tamanho diferentes. Os cariótipos 3 e 4 possuem dois submetacêntricos, mas diferenciam-se pelo tamanho total do primeiro par e a relação entre os braços cromossômicos. A ocorrência destes cariótipos foi independente do sexo, da localização das regiões organizadoras de nucléolos e da localização geográfica das amostras. Esses resultados corroboram estudos anteriores que indicam que esta bacia apresenta altos níveis de diferenciação genética de algumas espécies de peixes. Apoio: CAPES e FAPEMIG

ESTUDIOS CITOGENÉTICOS EN *Tityus trivittatus* KRAEPELIN 1898 Y *Tityus confluens* BORELLI 1899 (BUTHIDAE, SCORPIONES)

Adilardi RS¹, AA Ojanguren Affilastro², D Hermann³, C Guilleron³, LM Mola¹. ¹Lab. de Citogenética y Evolución, Dpto. de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, ²División de Aracnología, Museo Argentino de Ciencias Naturales “Bernardino Rivadavia”, C.A.B.A., ³Instituto Nacional de Producción de Biológicos - ANLIS-Malbrán.
e-mail: rsadilardi@yahoo.com.ar

En Argentina las dos especies de escorpiones de mayor importancia sanitaria son *Tityus trivittatus* y *T. confluens*, siendo sus picaduras potencialmente mortales. La primera es una especie partenogenética facultativa que habita en zonas de Chaco húmedo, y que también se transformó en una especie sinantrópica en la mayoría de las ciudades del país. La segunda posiblemente también sea partenogenética facultativa, habita en zonas de Chaco seco y presenta una menor presencia peridomiciliaria. El género *Tityus* tiene cromosomas holocinéticos y variación inter- e intraespecífica en el número cromosómico. Analizamos el cariotipo y la distribución de la heterocromatina en hembras adultas y embriones de ambas especies de la Provincia de Catamarca (Argentina). Las preparaciones se realizaron por dispersión y tinción con Giemsa y DAPI. Ambas especies presentan $2n=6$ y un cariotipo similar. En el complemento se distingue un par ligeramente mayor, siendo los cuatro cromosomas restantes de tamaño similar. En ambas el par mayor presenta bandas DAPI+ en regiones subterminales, y un par de cromosomas medianos tienen bandas DAPI+ de mayor intensidad en una de las regiones terminales. El número diploide de estos ejemplares es uno de los más bajos del orden, junto con los ejemplares de *T. bahiensis* con $2n=5$ y 6. En ejemplares de Brasil se ha comunicado $2n=13$ para *T. confluens* y $2n=14$ para *T. trivittatus*, mostrando estas especies también politipismo para el número, aunque teniendo en cuenta los problemas en la sistemática del género, existe la posibilidad de que se trate de especies diferentes.

CA 8

FILOGENIA EN MONOS AULLADORES



(*Alouatta* sp.): ANÁLISIS DE DATOS CROMOSÓMICOS Y MOLECULARES

Steinberg ER^{1,2}, M Nieves^{1,2}, MD Mudry^{1,2}. ¹Grupo de Investigación en Biología Evolutiva (GIBE), Depto. de Ecología, Genética y Evolución, IEGEBA, FCEyN – UBA, ²CONICET. e-mail: steinberg@ege.fcen.uba.ar

La sistemática de los monos aulladores, *Alouatta* sp., continúa siendo un tema de debate, con autores que describen de 9 a 14 especies, sin un consenso respecto a las relaciones taxonómicas. A fin de lograr una caracterización más precisa del género, los estudios moleculares y citogenéticos constituyen una útil herramienta como complemento de datos morfológicos y ecológicos. Los análisis cromosómicos mostraron marcadas diferencias cariotípicas entre las distintas especies, aportando evidencias para interpretar su posible evolución cromosómica. Como característica genética interesante de *Alouatta* se destaca la presencia de sistemas sexuales múltiples que se originan por translocaciones Y-autosoma. En machos constituyen sistemas de tipo X_1X_2Y ; $X_1X_2Y_1Y_2$ e $X_1X_2X_3Y_1Y_2$. En esta oportunidad se realizó un análisis cladístico a fin de dilucidar el origen de estos sistemas en el género. Considerando que para obtener una mejor congruencia taxonómica debería ser empleada una amplia batería de datos, incluyendo variables genéticas, morfológicas y ecológicas (“Evidencia total”), se trabajaron conjuntamente ambas variables (moleculares y cromosómicas) en una sola matriz. El análisis de parsimonia permitió resolver las relaciones filogenéticas entre las especies de aulladores, demostrando la utilidad del enfoque combinado. Se observó que los autosomas que intervienen en los sistemas sexuales múltiples en las especies mesoamericanas y en las sudamericanas son diferentes, permitiendo sugerir un origen independiente y proponer una hipótesis para el origen de estos sistemas de multivalentes.

CA 9

CROMOSOMAS SEXUALES EN MELANOPLINOS NEOTROPICALES; DIVERGENCIA Y EVOLUCIÓN

Palacios-Gimenez OM^{1,3}, ER Castillo^{2,3}, DC Cabral-de-Mello^{1,3}, DA Marti^{2,3}. ¹Departamento de Biología, UNESP-Universidade Estadual Paulista, Instituto de Biociências/IB. CEP 13506-900 Rio Claro, São Paulo, Brasil., ²Laboratorio de Genética Evolutiva, Instituto de Biología Subtropical (IBS), FCEQyN, UNaM_CONICET, Félix de Azara 1552, 3300 Posadas, Argentina. ³Parcialmente financiado por FAPESP, CAPES, CNPq, PIP-CONICET.

e-mail: darmarti@yahoo.com.ar

En los melanoplinos neotropicales existe una marcada heterogeneidad de especies con neosistemas cromosómicos de determinación del sexo (nSCDS), cuando estos sistemas se establecen, ocurre una remodelación en las secuencias de ADN de los cromosomas involucrados, con modificaciones en la estructura de la cromatina e inserción de secuencias repetitivas; esta reestructuración se apoya en la abolición de la recombinación y antecede a la degeneración genética, con destino incierto para el neo-Y. Analizamos con técnicas convencionales, diferenciales y FISH (18S rRNA, U1 snRNA y DNA-tel), representantes de *Chlorus*, *Eurotettix* y *Dichromatos*. Los resultados indican que en *C. vittatus* el 18S se localizó en regiones pericentroméricas (RPC) de los pares 3 y 6; en *E. brevicerci* y *E. minor*, este cluster fue localizado en la RPC del 3 y en el X de *E. brevicerci*. Asimismo, en las dos especies de *Dichromatos*, observamos tres clusters, en un par de autosomas y en la RPC del X_1 . Mientras que los clusters U1 en *C. vittatus*, *E. brevicerci* y *E. minor* se localizaron en la región distal del 4, sumado a que en *E. minor* también mostro señal en el neo-XR y neo-Y. En *D. lilloanus* en la región intersticial del 2 y en *D. schrottkyi* en la región distal del 3. En base a esta evidencia, discutimos el origen de los nSCDS en *Dichromatos* y que el mapeo de secuencias específicas en los neo cromosomas sexuales, indicarían la aparición de nuevas funciones, donde la completa degeneración o pérdida de los mismos y la reversión al estado X0 por erosión del proto-Y, se vería abolida al albergar dichos genes.

CA 10

LOCALIZACIÓN DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES DE *Anastrepha fraterculus* (Wied.) EN TEJIDOS POLITÉNICOS

Giardini MC¹, F Milla¹, CA Conte¹, JL Cladera¹, S Lanzavecchia¹, M Nieves². ¹Laboratorio de Insectos de Importancia Económica, Instituto de Genética “Ewald A. Favret”, INTA, Castelar, ²Grupo de Investigación en Biología Evolutiva. Depto. de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales (UBA).

e-mail: cegiardini@yahoo.com

El estudio de los cromosomas politénicos representa una importante pieza en el análisis de la organización genética del genoma. Han sido utilizados en estudios de filogenia y su descripción ha contribuido



significativamente em projectos de mapeo genómico. El número de cromosomas politénicos corresponde a la mitad del número de cromosomas de una metafase mitótica, debido al íntimo apareamiento existente entre cromosomas homólogos. Tanto en *Anastrepha fraterculus* como en otras moscas tefritidas con un $2n=10+XX/XY$, se observaron cinco cromosomas politénicos bandeados, que se corresponden a los autosomas, indicando que los cromosomas sexuales no politenizarían. Esta conclusión se obtuvo en forma indirecta, por observación simultánea de preparaciones de glándulas salivales (cromosomas politénicos) y ganglio cerebral (cromosomas mitóticos). Nuestro objetivo entonces fue identificar y localizar en forma directa los cromosomas sexuales de *A. fraterculus* en preparaciones de glándulas salivales mediante Hibridación *in situ* Fluorescente (FISH), utilizando una sonda de la secuencia del gen 18S de *A. fraterculus*, marcada con biotina. Previamente en tejidos mitóticos, el FISH mostró que esta sonda hibrida únicamente en los cromosomas sexuales. En glándulas salivales se obtuvo una señal positiva en una región de cromatina descondensada, que se correspondería con los cromosomas sexuales sin politenizar y de naturaleza mayormente heterocromática. Este resultado confirmaría los hallazgos previos al mismo tiempo que permitió identificar y localizar los cromosomas de interés.

CA 11

DENTIÇÃO ANÔMALA DE LAMBARIS, SERIA *Astyanax*?

Coutinho-Sanches N, NM Travenzoli, JA Dergam. Universidade Federal de Viçosa - Departamento de Biologia Animal.
e-mail: naty.csanches@gmail.com

A família Characidae é um grupo não monofilético, que agrupa pelo menos 1.200 espécies. Nos caracídeos neotropicais, o dentário pode apresentar uma segunda fileira de dentes, como o par de dentes sinfisiais de *Brycon* e *Triportheus*, ou a série interna de dentes cônicos pequenos de *Salminus*. Os lambaris do gênero *Astyanax* caracterizam-se pela presença de apenas uma fileira de dentes no dentário. Dois espécimes semelhantes a *Astyanax*, coletados na bacia do rio Santo Antonio, Minas Gerais, Brasil, apresentaram uma segunda fileira de três dentes no dentário, um bicuspidado e dois tricuspídeos. Este estudo objetiva relatar o cariótipo destes espécimes. Os espécimes foram submetidos às técnicas de obtenção direta de cromossomos mitóticos metafásicos em tecido renal. A detecção das regiões organizadoras

de nucléolos foi obtida pela impregnação com nitrato de prata. Apresentaram $2n=50$ cromossomos, fórmula cariotípica $4m+8sm+14st+24t$ e $NF=62$. As NORs apareceram em oito cromossomos: na região terminal dos braços menores de um par de cromossomos telocêntricos e submetacêntricos e dos braços longos de um cromossomo submetlocêntrico e um par de telocêntricos. Das 21 espécies de *Astyanax* já estudadas citogeneticamente, 16 apresentaram $2n=50$, uma $2n=48$, uma $2n=36$, duas apresentaram variação de $2n=46/48/50$ e uma $2n=48/50$. Assim, o número diplóide dos espécimes é condizente com o esperado para *Astyanax*. Dados moleculares da citocromo oxidase I (COI) e outras análises citogenéticas ajudarão a definir a posição filogenética desses lambaris.

CA 12

DESCRIÇÃO CITOGENÉTICA DE *Brycon aff. devillei* (TELEOSTEI: CHARACIDAE) DA BACIA DO DOCE, MINAS GERAIS, BRASIL

Travenzoli NM, PC Silva, APA Silva, JA Dergam. Universidade Federal de Viçosa.

e-mail: natytravenzoli@hotmail.com

O gênero *Brycon*, pertencente à subfamília Bryconinae, é composto por pelo menos 40 espécies de ampla distribuição na América do Sul. Hoje, *B. devillei* está na lista de espécies ameaçadas de extinção, devido em grande parte à destruição das florestas associadas aos rios. Ainda não existem dados biológicos sobre esta espécie ainda não descrita. O objetivo deste estudo foi caracterizar o cariótipo da espécie, incluindo seu número diplóide, fórmula cariotípica, número de braços cromossômicos, posicionamento de Ag-NORs, padrão de banda-C e FISH com sondas de rDNA 5S e 18S. As análises foram realizadas em cinco espécimes (três machos e duas fêmeas) que foram submetidos às técnicas de obtenção de cromossomos mitóticos. *Brycon aff. devillei* apresentou um número diplóide $2n=50$, fórmula cariotípica $(11m+10sm+4st)$ e número fundamental $(FN=100)$. As NORs e o sítio 18S rDNA marcaram a região terminal do braço longo de um par de submetacêntricos. Um bloco heterocromático pericentromérico no braço longo foi observado em cromossomos metacêntricos, submetacêntricos e submetlocêntricos. A região de rDNA 5S foi identificada no braço menor de um par de metacêntricos. Todos os padrões obtidos foram semelhantes aos de outras



espécies de *Brycon*. Conclui-se que o grupo os Bryconinae apresentam estabilidade cariotípica com características plesiomórficas independentes da distribuição biogeográfica das espécies.

CA 13

CARACTERIZACIÓN CITOGÉNÉTICA DE DOS ESPECIES DE *Belostoma* (HEMIPTERA: HETEROPTERA: BELOSTOMATIDAE)

Chirino MG, MJ Bressa. Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires; Departamento de Ecología, Genética y Evolución; FCEyN-UBA.
e-mail: mchirino@ege.fcen.uba.ar

Las especies de *Belostoma* presentan cromosomas holocinéticos y una primera división meiótica reduccional para los autosomas y ecuacional para los cromosomas sexuales. Los antecedentes citogenéticos en Belostomatidae permiten proponer un cariotipo atávico masculino $2n=26+XY$ del cual derivaron los cariotipos $2n=26+X_1X_2Y$ por fragmentación del X ancestral. Se analizó el contenido y distribución de la heterocromatina constitutiva y la localización de los genes ribosomales en *B. elongatum* y *B. gestroi* ($2n=26+X_1X_2Y/X_1X_1X_2X_2$, ♂/♀), mediante bandas C, bandas fluorescentes e hibridación *in situ* fluorescente (ADNr 18S). En *B. elongatum* todos los bivalentes autosómicos (II) presentan bandas C+ conspicuas en regiones terminales e intersticiales, mientras que en *B. gestroi* 12 II poseen pequeñas bandas C+ terminales, siendo un II menor eucromático en metafase I. En ambas especies los Xs tienen bandas C+ terminales. *B. elongatum* y *B. gestroi* presentan una banda DAPI-/CMA+ terminal en un II mediano y mayor, respectivamente. Las señales de hibridación revelaron una región organizadora nucleolar (NOR) en las regiones terminales de un II mediano en *B. elongatum* y de uno mayor en *B. gestroi*. Concluimos que: 1) las bandas terminales C+ representan secuencias de ADN ricas en AT y GC, 2) el NOR colocaliza con una banda terminal C+ y DAPI-/CMA+, siendo la unidad ribosómica de repetición rica en GC, y 3) el número y localización de los genes ribosomales estaría correlacionado con la presencia de bandas C+ y DAPI-/CMA+ y con el sistema de cromosomas sexuales XY y X_1X_2Y descriptos en este género.

CA 14

LA PRODUCCIÓN DE HUEVOS EN MOSCAS DE LA FRUTA: DESARROLLO OVÁRICO Y

EVOLUCIÓN DEL LINAJE GERMINAL

Gross A, I Falcone, F Casale, AL Basso. Cátedra de Genética, Facultad de Agronomía, UBA.
e-mail: abasso@agro.uba.ar

En las moscas de la fruta *Anastrepha fraterculus* y *Ceratits capitata* no existen estudios sobre la estructuración del ovario ni la diferenciación celular durante la ovogénesis. Los conocimientos genéticos y fisiológicos son la base para planificar estrategias correctas de control poblacional. Los estudios sobre comportamiento de ovipuesta y medición de madurez sexual de las hembras adultas están basados en el recuento de huevos. Las diferencias en el comportamiento de ovipuesta entre diferentes especies son atribuidas a diferencias en el tipo de ovogénesis. Previamente encontramos gran variabilidad genética y fisiológica de una colonia de laboratorio, indicando que cada ciclo requiere un estudio especial. El objetivo del presente trabajo es dilucidar el momento de inicio y desarrollo de la línea germinal del ovario-que dará origen al huevo- y el progreso de la ovogénesis en estadios post-embrionarios. Se trabajó con una línea de referencia y una mutante de cada especie, mantenidas en nuestro laboratorio. Se fijaron pupas y ovarios larvales y pupales. Se marcó el linaje germinal con anticuerpo Anti-vasa (VASA proteína citoplasmática germinal de *Drosophila*) revelado con Cy2. Larva II mostró PGCs mitóticas en corte histológico. En ovario de larva III, se ve un anillo de cistoblastos los cuales en transición larva-pupa ya comienzan a producir folículos. En el adulto farado cada ovariola tiene una cadena de folículos en sucesivos estadios de desarrollo del oocito. Entre genotipos dentro de especie, insectos de igual edad cronológica presentaron diferentes edades fisiológicas.

CA 15

RELEVAMIENTO CITOGÉNÉTICO PRELIMINAR DE LA FAUNA ICTIOLÓGICA PRESENTE EN DOS AFLUENTES DEL ALTO RIO URUGUAY

Swarça AC¹, AR Santos¹, VF Freitas¹, NB Venturelli¹, AA Paula¹, AL Dias¹, L Giuliano-Caetano¹, AS Fenocchio². ¹Universidade Estadual de Londrina, ²Universidad Nacional de Misiones.
e-mail: swarca@uel.br

El río Uruguay forma la frontera entre Argentina y Brasil y, más al sur, entre Argentina y Uruguay. Es un sistema poco explorado en estudios taxonómicos y biológicos, siendo muchas de las especies



de peces endémicas o restringidas a la región. Revisiones bibliográficas relacionadas con estudios de cromosomas en peces pertenecientes a esta cuenca muestran una ausencia casi total de datos cariotípicos. Este trabajo tuvo como objetivo realizar un estudio citogenético en ejemplares colectados en dos afluentes del alto río Uruguay (Arroyo Chimiray y Arroyo Paraíso) ubicados en la provincia de Misiones/Argentina, la elección de estas localidades se debe a la facilidad de acceso, estando muy cercano al río Uruguay, frontera con el estado de Rio Grande do Sul/Brasil. Fueron realizadas coletas en los períodos de marzo de 2008 a marzo de 2012, siendo capturadas y analizadas citogenéticamente 12 especies *Astyanax bimaculatus* (= *jacuiensis*), *Astyanax ojiara*, *Astyanax* sp1, *Astyanax* sp2, *Cichlasoma dimerus*, *Gymnogeophagus balzanii*, *Gymnogeophagus* sp, *Australoherus forquilha*, *Apareiodon affinis*, *Corydoras paleatus*, *Ancystrus* sp y *Rhamdia quelen*. Las cuatro especies de *Astyanax* y *Ancystrus* sp presentaron $2n=50$ cromosomas, *C. dimerus*, *G. balzanii*, *G. sp*, *A. forquilha* $2n=48$, *A. affinis* $2n=54$, *C. paleatus* $2n=44$ y *R. quelen* $2n=58$. Nuevos muestreos se realizarán con el objetivo de ampliar el relevamiento iniciado y comparar con los datos disponibles en la literatura para las mismas especies de otras Cuencas Hidrográficas.

CA 16

CONTRIBUCIÓN AL CONOCIMIENTO CITOGENÉTICO DE *Loricaria simillima* (LORICARIIDAE-PISCES)

Benitez MF^{1,2}, UO Pioli¹, F Takagui³, L Giuliano³, MC Pastori¹, GG Garrido², AS Fenocchio¹. ¹Laboratorio de Citogenética General, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, ²Proyecto Biología Pesquera Regional, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, ³Laboratorio de Citogenética Animal, Universidade Estadual de Londrina.
e-mail: mauriciofbenitez@gmail.com

Loricaria simillima (Regan, 1904) pertenece al Orden Siluriformes, familia Loricariidae, subfamilia Loricariinae. Los estudios fueron realizados en especímenes colectados en el río Paraná, en el área de influencia de la represa Yacyretá (Ituzaingó-Argentina). Aunque se ha caracterizado citogenéticamente a algunos representantes del género *Loricaria*, en el área, esta especie aún no había sido estudiada y en la literatura consultada tampoco se encontró información sobre sus características citogenéticas. Los resultados obtenidos sugieren que presenta un complemento

cromosómico $2n=64$ y un $NF=88$. La fórmula cariotípica establecida fue: $10m+10sm+42\ st/a$. Con la técnica de tinción argéntica se detectó la presencia de un solo par portador de NORs. Las bandas se ubican en posición pericentromérica en el par 8 (sm). El bandedo C reveló regiones heterocromáticas generalmente pericentroméricas a excepción de un cromosoma acrocéntrico con una conspicua banda intersticial. Tinciones fluorescentes con DAPI y CMA_3 mostraron la presencia de regiones ricas en C-G en el par portador de NORs también cercanas a la región centromérica de estos cromosomas. Este trabajo representa una contribución al conocimiento citogenético de *L. simillima* siendo los primeros datos cariotípicos reportados para esta especie.

CA 17

CROMOSOMAS HOLOCÉNTRICOS EN CHRYSOPIDAE? (NEUROPTERA: INSECTA)

Andrada AR, VA Páez, ME Lozzia, E González Olazo. Fundación Miguel Lillo.
e-mail: rubenfml@yahoo.com.ar

Neuroptera cuenta con más de 1.570 especies agrupadas en 16 familias, que se distribuyen en todos los continentes excepto en el Antártico. Chrysopidae es una familia utilizada como control biológico de plagas agrícolas, debido a que poseen larvas depredadoras generalistas, de insectos pequeños y huevos. En neuropteros se observaron diferentes sistemas sexuales basados en el complejo XY. Chrysopidae exhibe un sistema simple de determinación sexual XY y su número básico es $2n=12$; los cromosomas pueden tener forma de letra "V", ser rectos o levemente curvados. En este trabajo se efectuaron estudios meióticos en machos de *Chrysoperla asoralis* y *Chrysoperlan externa*. Los insectos fueron recolectados en las provincias de La Rioja y Tucumán (Argentina) y conservados en alcohol 96° a temperatura ambiente; las preparaciones citológicas se ejecutaron siguiendo técnicas convencionales. Ambas especies poseen un sistema simple de cromosomas sexuales XY ($5A + XY$), segregación a distancia del par sexual y cromosomas sexuales que segregan reduccionalmente durante la Anafase I (AI). Los autosomas en *C. asoralis* se ubican en el ecuador perpendiculares al huso y adquieren configuración cuatripartita característica de los cromosomas holocinéticos u holocéntricos, por lo que su segregación sería ecuacional; en contraste, los autosomas de *C. externa* se comportan de forma normal y segregan reduccionalmente.



Estas son las primeras investigaciones citológicas en *C. asoralis* y es la primera vez que se observa este tipo de comportamiento “holocinético” en el orden Neuroptera.

CA 18

SISTEMA CROMOSSÔMICO MÚLTIPLO COM HETEROGAMETIA FEMENINA NO GÊNERO *Eigenmannia* (TELEOSTEI: STERNOPYGIDAE)

Araya-Jaime C, J Pansonato-Alves, R Utsonomia, C Oliveira, F Foresti. Laboratorio de Biología e Genética de Peixes. IBB-Unesp. Botucatu.
e-mail: carayaj_uls@yahoo.es

O gênero *Eigenmannia* (Gymnotiformes: Sternopygidae) constitue um grupo endêmico de peixes da região Neotropical. Os estudos citogenéticos neste gênero evidenciam uma macroestrutura cariotípica variável e ocorrência de sistemas de cromossomos sexuais. Em *E. virescens*, são observados citótipos com 28 até 40 cromossomos, além de citótipos com cromossomos sexuais e citótipos sem eles. O presente trabalho descreve e compara a estrutura cariotípica de uma população de *E. trilineata*, do rio Miranda, estado de Mato Grosso do Sul, Brasil. As análises envolveram o uso de técnicas citogenéticas clássicas e molecular (FISH de DNAr 5S e 18S). Os resultados evidenciaram um número diplóide de cromossomos diferentes para fêmeas e machos. As fêmeas apresentaram um cariótipo com 31 cromossomos, enquanto os machos tem 32 cromossomos. A heterocromatina constitutiva foi observada nas regiões pericentroméricas da maioria dos cromossomos, como também no braço curto do par portador das RONS. As sequências de DNAr 5S foram localizadas nas regiões centroméricas de 5 pares acrocêntricos, enquanto que o *cluster* ribossomal 18S foi detectado no braço curto do par 11. As diferenças no número diplóide entre machos e fêmeas sugerem a ocorrência de um sistema múltiplo de cromossomos sexuais (ZZ/ZW_1W_2). Este resultado indica que intensivos eventos de reorganização cromossômica, como ocorrido em populações de *E. virescens*, também ocorrem em representantes de *E. trilineata* e fornecem novos subsídios para o entendimento do processo de diferenciação cromossômica neste grupo de peixes Neotropicais.

CA 19

LOCALIZAÇÃO DE SÍTIOS DE DNAR

18S EM ESPÉCIES DE *Cyclocephala* (COLEOPTERA) USANDO $AgNO_3$ E FISH

Ferreira-Neto CA, AS Melo, MF Rocha, RC Moura. Instituto de Ciências Biológicas, Universidade de Pernambuco, Brasil.
e-mail: celso_alex_ferreira@hotmail.com

Os besouros do gênero *Cyclocephala* (Scarabaeidae) apesar de possuir importância ecológica e econômica, devido a sua atividade decompositora e como pragas ocasionais, respectivamente, são pouco estudados geneticamente. Este estudo teve como objetivos localizar RONS e sítios do gene de DNAr 18S nas espécies *Cyclocephala cearae*, *C. distincta*, *C. latericia* e *C. paraguayensis*. Foram utilizadas a impregnação por nitrato de prata e a hibridização *in situ* fluorescente (FISH) com sonda de DNAr 18S. As espécies *Cyclocephala distincta* e *C. latericia* tiveram seus cariótipos descritos pela primeira vez, os quais corresponderam a $2n=20$, Xyp, enquanto que *C. cearae* e *C. paraguayensis* apresentaram $2n=18$, Xyp, como verificado em trabalhos anteriores. Todas as espécies apresentaram uma RON localizada no bivalente sexual. A FISH permitiu observar a localização de *cistrons* ribossomais 18S no bivalente sexual de todas as espécies.

CA 20

VARIABILIDAD DE LA REGIÓN ORGANIZADORA NUCLEOLAR EN TRIATOMÍNEOS (HEMIPTERA, REDUVIIDAE)

Azeredo-Oliveira MTV, PP Mendonça, VB Bardella, A Morielle-Souza, GDC Severi-Aguiar, NP Pereira, KCC Alevi. Departamento de Biologia, Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas (IBILCE-UNESP), São José do Rio Preto, SP, Brasil.
e-mail: tercilia@ibilce.unesp.br

El número y la localización de las Regiones Organizadoras Nucleolares (RONS) auxilia en el estudio evolutivo de los organismos. En el presente estudio fueron analizadas veinte especies de triatomíneos, de los tres principales géneros (*Triatoma*, *Panstrongylus* y *Rhodnius*), con énfasis al estudio de las RONS. En las células de los túbulos seminíferos fueron aplicadas las técnicas de impregnación por iones plata e hibridización *in situ* (FISH). Cinco especies del género *Triatoma* y una del *Rhodnius* presentaron marcaciones AgNORs en dos o más autosomas. Tres especies del género *Triatoma*, una del *Panstrongylus* y dos del *Rhodnius* presentaron AgNORs positivas en algunos



autosomas y cromosomas sexuales. Tres especies del género *Rhodnius* y una del *Panstrongylus* presentaron marcaciones por los iones argénticos solamente en cromosomas sexuales. Utilizando sondas 45S, dos especies presentaron marcaciones en solamente un autosoma (*T. tibiamaculata* y *T. protracta*), dos presentaron marcaciones y dos o más autosomas (*T. brasiliensis* y *T. rubrovaria*), una especie presentó marcación en los heterocromosomas (*T. matogrosensis*) y tres presentaron marcación solamente en el cromosoma sexual X (*T. melanosoma* y *T. platenses* y *T. vitticeps*). Ya con la sonda 28S en *P. megistus*, algunos autosomas y los sexuales hibridaron. En *R. pallescens* solamente los heterocromosomas hibridaron. Las RONs representan un factor activo en la evolución de las especies. Estos datos son relevantes en el entendimiento de la biología y evolución de estos importantes vectores de la enfermedad de Chagas.

CA 21

CARACTERIZACIÓN DE LOS EUESPERMATOZOIDEOS TRANSFERIDOS POR MACHOS IRRADIADOS DE *Tuta absoluta* (LEPIDOPTERA)

Lauría JP¹, L Carabajal Paladino¹, C Cagnotti², I Muntaabski¹, JL Cladera¹, S López². ¹Instituto de Genética (IGEAF), INTA Castelar, pcia. de Buenos Aires, ²Instituto de Microbiología y Zoología Agrícola (IMYZA), INTA Castelar, pcia. de Buenos Aires.

e-mail: jplauria@hotmail.com

Tuta absoluta es un insecto plaga del tomate que genera importantes pérdidas económicas. Esta polilla es nativa de Sudamérica, pero invadió Europa y África, aumentando la escala de su impacto e interés. El presente trabajo busca aportar información para la utilización en esta especie de la Técnica del Insecto Estéril (TIE), en la cual se liberan a campo individuos irradiados con una dosis que genera hembras completamente estériles y machos parcialmente estériles que producen una progenie estéril. Los lepidópteros fabrican dos tipos de espermatozoides dispuestos en paquetes: paraespermatozoides apirenos y euespermatozoides, estos últimos son los responsables de la fertilización de los huevos. Según estudios previos en testículos de *T. absoluta*, la radiación genera paquetes de euespermatozoides de morfología deforme. Para analizar qué ocurre con los euespermatozoides de machos irradiados, luego de ser transferidos a la hembra durante la cópula, se irradiaron machos en estado pupal con dosis de 0,

15625, 20832 y 26040 Roentgen de rayos X. Luego de la emergencia se formaron parejas con hembras vírgenes sin irradiar. Se realizaron preparados a partir de las espermatecas (órgano femenino de almacenamiento de esperma) mediante la técnica de dispersión en plancha caliente, se tiñeron con el fluorocromo DAPI y se observaron bajo microscopio de epifluorescencia. Con el aumento de las dosis empleadas, se detectó un incremento en la proporción de euespermatozoides con núcleos de morfología deforme y una disminución en la proporción de las morfologías normales.

CA 22

ANÁLISE CITOGENÉTICA DE TRÊS ESPÉCIES DE ARANHAS ENTELEGINAS (CORINNIDAE, GNAPHOSIDAE, SPARASSIDAE)

Gimenez-Pinheiro T¹, DM Cella¹, LS Carvalho², AD Brescovit³, MC Schneider⁴. ¹Universidade Estadual Paulista (UNESP), Instituto de Biociências, Departamento de Biologia, Rio Claro, SP, Brasil, ²Universidade Federal do Piauí (UFPI), Campus Amílcar Ferreira Sobral, Floriano, PI, Brasil, ³Instituto Butantan, Laboratório de Artrópodes, São Paulo, SP, Brasil, ⁴Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), Departamento de Ciências Biológicas, Diadema, SP, Brasil.

e-mail: pinheirogimenez@gmail.com

A ordem Araneae é um dos mais diversos grupos de animais da Terra; porém, menos de 2% dos representantes foram caracterizados citogeneticamente. A grande maioria das espécies de aranhas está agrupada no clado Entelegynae, que possui 75 famílias e 35.735 espécies. O objetivo deste trabalho é caracterizar *Creugas* sp. (Corinnidae), *Vectius niger* (Gnaphosidae) e *Macrinus pollexensis* (Sparassidae) quanto ao número cromossômico, sistema cromossômico sexual (SCS) e região organizadora de nucléolo (RON). Vale a pena ressaltar que este é o primeiro registro citogenético para espécies destes três gêneros. As preparações cromossômicas foram obtidas a partir de testículos de indivíduos adultos, submetidas à coloração com Giemsa e impregnação pelo íon prata. A análise de células meióticas mostrou 13II+X₁X₂0 (2n=28) em *Creugas* sp., 10II+X₁X₂0 (2n=22) em *V. niger* e 19II+X₁X₂0 (2n=40) em *M. pollexensis*. Espermatócitos impregnados pelo íon prata revelaram que em *Creugas* sp. a RON está localizada na região terminal de um bivalente autossômico pequeno, enquanto que em *M. pollexensis* a RON ocorre sobre a região terminal de dois bivalentes. O SCS X₁X₂0 observado nas espécies aqui examinadas



já havia sido registrado para outros representantes de Corinnidae, Gnaphosidae e Sparassidae; porém, o número diploide verificado em *Creugas* sp. é o maior já descrito para a família Corinnidae. O padrão de distribuição da RON obtido em *Creugas* sp. é inédito para a família, mas 4 RONs autossômicas, como detectado em *M. pollexensis*, já foram registradas em três espécies de Sparassidae. FAPESP 2011/19873-9

CA 23

HOLOCENTRIC CHROMOSOMES AND MULTIVALENT ASSOCIATIONS IN *Tityus pusillus* (SCORPIONES, BUTHIDAE)

Mattos VF¹, DM Cella¹, DM Candido², LS Carvalho³, MC Schneider⁴. ¹Universidade Estadual Paulista (UNESP), Departamento de Biologia, Rio Claro, São Paulo, Brazil. ²Instituto Butantan, Laboratório de Artrópodes, São Paulo, São Paulo, Brazil. ³Universidade Federal do Piauí (UFPI), Campus Amílcar Ferreira Sobral, Floriano, Piauí, Brazil. ⁴Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), Departamento de Ciências Biológicas, Diadema, São Paulo, Brazil.
e-mail: vivianefagundesmn@hotmail.com

Tityus pusillus is a buthid scorpion endemic to northeastern region of Brazil. The aim of this work is to characterize the mitotic and meiotic chromosomes of *T. pusillus*, using standard and differential techniques. Chromosome preparations were obtained from gonads of adults specimens (13♂ and 1♀) from Serra da Ibiapaba, Ceará, Brazil, standard-stained with Giemsa, silver-impregnated, C-banded, and submitted to DAPI/CMA₃ fluorochrome staining. The chromosomes of *T. pusillus* were holocentric and gradually decrease in size. The meiosis was synaptic and achiasmatic. Metaphase cells showed 2n=20 in 12♂ and 1♀, and 2n=19 in 1♂. The study of postpachytene nuclei from males revealed an additional intraspecific variability, considering that three different chromosomal constitutions were observed: 10 bivalents with chromosomes in parallel disposition (7♂), seven bivalents plus one chromosome chain (C) of five elements (7II+CV) (1♂), and seven bivalents plus one chain of six elements (7II+CVI) (5♂). However, metaphase II cells of all male individuals presented n=10 and/or n=9, indicating the regular chromosome segregation during anaphase I. Silver-impregnated mitotic metaphase cells revealed NORs on the terminal region of two chromosomes. C-banded nuclei exhibited small blocks of constitutive heterochromatin, which are probably AT-rich, in the terminal region of one chromosome pair. The mitotic and meiotic chromosomal variability observed in *T.*

pusillus could be originated by rearrangements of the fission/fusion type. Support: FAPESP 2010/14226-2, CNPq 468630/2010-7; 558317/2009-0

CA 24

CROMOSOMAS Y MEIOSIS EN *Cycloneda sanguinea* Y *Harmonia axyridis* (COLEOPTERA: COCCINELLIDAE)

Ruiz de Bigliardo GE¹, MS Caro², M Dode¹, M Romero Sueldo¹, MM Moreno Ruiz Holgado². ¹Fundación Miguel Lillo, ²Fac. Cs. Naturales UNT.
e-mail: grabigliardo@hotmail.com

Los Coleópteros representan un grupo diverso de organismos en diferentes ecosistemas, pero con escaso conocimiento citogenético. El objetivo de estos estudios es conocer las características estructurales y comportamiento de los cromosomas en la meiosis de *Cycloneda sanguinea* L. y *Harmonia axyridis* P. Estas especies son depredadoras y principal factor de control natural de pulgones. Los ejemplares han sido colectados en *Sorghum halepense* (L.) vegetación circundante al cultivo de maíz, en El Manantial Dpto. Lules, Tucumán. Las preparaciones citológicas se obtuvieron por técnicas convencionales. *C. sanguinea* exhibió un cariotipo 2n=20 y *H. axyridis* 2n=16, ambas especies con un sistema de determinación del sexo Xyp asociados en configuración en "paracaídas". El análisis de las células meióticas de *C. sanguinea* mostró: a) un gran cromocentro heteropicnótico en leptonema, b) la fórmula meiótica n=9+Xyp (♂) en diacinesis y metafase I, c) asociaciones autosómicas en metafase I, d) cromosomas rezagados en anafase I. En *H. axyridis* las células en división analizadas reveló: a) una temprana y característica asociación de los cromosomas sexuales en Profase I (leptonema, cigonema), lo cual no concuerda con el esquema citogenético descrito, b) un gran cromocentro en leptonema, c) la fórmula meiótica n=7+Xyp (♂), d) cromosomas autosómicos asociados en diacinesis y metafase I, e) segregación regular en anafase I. En los Coccinellidae el cariotipo haploide más frecuente y probablemente el ancestral es n=9+Xyp (♂). *C. sanguinea* se correlaciona con los antecedentes, pero no *H. axyridis*.

CA 25

NATUREZA DAS SEQUÊNCIAS REPETITIVAS REVELADA POR CMA₃, DAPI, E FISH EM 14 ESPÉCIES DE *Hypsiboas*



Gruber SL¹, CFB Haddad², S Kasahara¹. ¹UNESP, Universidade Estadual Paulista, Instituto de Biociências, Departamento de Biologia, ²UNESP, Universidade Estadual Paulista, Instituto de Biociências, Departamento de Zoologia.
e-mail: sisilgg@hotmail.com

As espécies de *Hypsiboas* ocorrem na América Central e do Sul e análises em 20 das 84 espécies descritas revelaram majoritariamente $2n=24$ $NF=48$. O objetivo foi o de caracterizar regiões repetitivas de *H. albopunctatus*, *H. albomarginatus*, *H. caingua*, *H. faber*, *H. pardalis*, *H. polytaenius*, *H. prasinus*, *H. raniceps* e *H. semilineatus*, assim como de *Hypsiboas* aff. *polytaenius*, *H. beckeri*, *H. caipora*, *H. latistriatus* e *H. lundii*, nunca antes cariotipadas. Excetuando *H. albopunctatus* com $2n=22$, a maioria das espécies, tem $2n=24$. A RON está no par 11 em nove delas, mas nem sempre na mesma posição, nos pares 3, 4, 7 e 8 em *H. albomarginatus*, *H. polytaenius*, *H. semilineatus* e *H. albopunctatus*, respectivamente, enquanto em *H. caingua* em apenas um 6 e um 7. Todas as espécies têm RON brilhantes com CMA3 e no caso de *H. lundii*, *H. caingua*, *H. caipora* e *H. polytaenius* também as regiões centroméricas, enquanto estas em *H. faber*, *H. caipora* e *H. semilineatus* e o sítio adjacente à RON de *H. raniceps* são DAPI brilhantes. A sonda telomérica hibridou nos telômeros e também nas regiões pericentroméricas ou centroméricas, respectivamente, de *H. semilineatus* e *H. faber*. Excetuando *H. albopunctatus*, os cariótipos $2n=24$ de *Hypsiboas* são muito similares, mas é inequívoca a variabilidade quanto à posição da RON e à natureza das regiões repetitivas que podem ser GC ou AT-ricas ou mesmo incluir sequências semelhantes às teloméricas, diferenciando as espécies também cariologicamente. Os dados obtidos reforçam a importância de utilizar várias técnicas para a caracterização dos cariótipos. FAPESP, CNPq

CA 26

REEVALUACIÓN CITOGÉNÉTICA DEL POLIMORFISMO CARIOTÍPICO DE *Apareiodon affinis* (CHARACIFORMES, PISCES)

Pioli UO¹, MF Benitez¹, A Alves de Paula², HA Roncati¹, AL Dias², MC Pastori¹, AS Fenocchio¹. ¹Laboratorio de Citogenética General, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, ²Laboratorio de Citogenética Animal, Universidade Estadual de Londrina.
e-mail: ulisespioli@gmail.com

El género *Apareiodon* comprende 15 especies, de las

cuales *A. affinis* posee un sistema de determinación sexual múltiple ZZ/ZW_1W_2 , que ha sido citado para diversas cuencas del río Paraná en Brasil. Sin embargo, estudios realizados en poblaciones del Alto y Medio río Paraná (Argentina) no detectaron dicho sistema de determinación sexual, sino un alto polimorfismo cariotípico con una marcada variabilidad en el número de cromosomas acrocéntricos. Los resultados preliminares obtenidos en este trabajo, a partir de 22 individuos capturados en la ciudad de Posadas, mostraron que tanto hembras como machos poseen $2n=54$ y NF que varía entre 103 y 106. El análisis cariotípico reveló una predominancia de cromosomas meta/submetacéntricos, con la presencia de un par metacéntrico significativamente grande y de 2 a 5 cromosomas acrocéntricos. Mediante el empleo de técnicas de coloración convencional y de bandeado cromosómico fue posible la identificación de 7 citotipos, basados principalmente en el número de cromosomas acrocéntricos y en el patrón de bandas NOR. La técnica de hibridación *in situ* por fluorescencia confirmó algunos de estos citotipos revelando además la ausencia de regiones NORs inactivas. Adicionalmente, sugirió la presencia de cromosomas supernumerarios en por lo menos 2 individuos. Este trabajo representa una nueva contribución al conocimiento citogenético de *A. affinis* y apoya la necesidad de realizar una reinterpretación taxonómica de la especie. Además, ofrece un nuevo marco para la descripción e interpretación de polimorfismos cromosómicos.

CA 27

FIRST RECORD OF THE X_1X_2Y SEX CHROMOSOME SYSTEM FOR *Kukulcania hibernalis* (ARANEAE, FILISTATIDAE)

Paula-Neto E¹, MC Schneider², V Penna-Gonçalves³, AD Brescovit³, DM Cella¹. ¹Departamento de Biologia, IB, UNESP, Rio Claro, SP, Brazil, ²Departamento de Ciências Biológicas, UNIFESP, Diadema, SP, Brazil, ³Laboratório de Artrópodes, Instituto Butantan, São Paulo, SP, Brazil.
e-mail: emygdio@hotmial.com

In this work, the mitotic and meiotic chromosomes of *Kukulcania hibernalis* were studied, using standard staining and C-banding. Chromosomal preparations were obtained of gonads of juvenile and adult individuals (2♂ and 3♀), which were collected in Barra do Jacaré, Paraná, Brazil. The male and female karyotypes of *K. hibernalis* showed $2n=22+X_1X_2Y$ and $2n=22+X_1X_1X_2X_2$, respectively, with biarmed



chromosomes. In relation to the size, the autosomes could be classified as large (pairs 1 and 2) and medium (pairs 3-11). The X_1 and X_2 sex chromosomes were medium-sized while the Y chromosome was a dot-like metacentric element. Additionally, secondary constrictions were visualized in the terminal region of three autosomal pairs. Diplotene spermatocytes exhibited the meioformula $11II+X_1X_2Y$. In this substage of prophase I, the autosomal bivalents presented only one terminal or interstitial chiasma; the sex chromosomes constituted a conspicuous trivalent, with all chromosomal arms terminally associated, but without evidence of chiasma. The metaphase II cells showed $n=11+X_1X_2$ and $n=11+Y$, confirming the presence of the X_1X_2Y sex chromosome system (SCS) in males. C-banded mitotic and meiotic cells exhibited prominent blocks of constitutive heterochromatin in the terminal region of all chromosomes. Moreover, the pair 3 presented interstitial C-bands in the short arm, and the Y chromosome was entirely heterochromatic. The results obtained here revealed for the first time the occurrence of a multiple SCS, including an Y chromosome, for *K. hibernalis*. Support: FAPESP 2010/14193-7

CA 28

ESTUDO CITOGENÉTICO POPULACIONAL DO CROMOSSOMO B DE *Dichotomius sericeus* (COLEOPTERA)

Amorim IC, RVS Soares, MF Rocha, RC Moura. Universidade de Pernambuco.
e-mail: igor.amorim@gmail.com

No gênero *Dichotomius* (Scarabaeidae), o cromossomo B foi descrito em apenas uma das 18 espécies cariotipadas. Foram analisados 210 indivíduos de *Dichotomius sericeus*, de 3 populações de Pernambuco, Brasil, para avaliar a frequência, prevalência, distribuição e caracterização da heterocromatina constitutiva do cromossomo B. Foram realizadas preparações cromossômicas pela técnica de esmagamento de folículos testiculares. Foi usada orceína lacto-acética a 2% na coloração convencional. O bandeamento C e a tríplice coloração (CMA³/DA/DAPI) seguiram os protocolos, com modificações de Sumner (1972) e Schweizer (1983). Foram observados cariótipos $2n=18, Xy_r+B$ e $2n=18, Xy_r+2B$ em *D. sericeus*. O B ocorreu em 4 indivíduos de Igarassu (prevalência de 5,71%), 2 de Aldeia (2,85%), tendo um deles dois Bs, e em Caruaru não houve registro, sendo analisados

70 indivíduos em cada população. O bandeamento C revelou blocos de HC pericentrômicos, na maioria dos cromossomos, com exceção do quarto bivalente e do B. A análise da HC, pela tríplice coloração, revelou presença de blocos de CMA³⁺ no segundo bivalente e no X. Os resultados diferem dos encontrados anteriormente para *D. sericeus*, por não ter marcado o par 4 com bandeamento C e apresentar bloco CMA³⁺ no cromossomo X, evidenciando polimorfismo quanto a distribuição e riqueza da HC. Análises pela técnica C₀t-1 DNA são necessárias para confirmar a ausência de DNA altamente e moderadamente repetitivo no cromossomo B, contribuindo para melhor caracterização deste, onde a aparente ausência de HC pode ser devida a limitação da técnica.

CA 29

DINÁMICA DEL ADN REPETITIVO Y RELACIONES FILOGENÉTICAS DEL GRUPO *Ctenomys* SUR-ANDINO DE CHILE

Vargas RA¹, EY Suárez-Villota^{1,2}, RE Haro¹, MH Gallardo¹.
¹Instituto de Ciencias Marinas y Limnológicas, Universidad Austral de Chile, ²Instituto de Ciencias Ambientales y Evolutivas, Universidad Austral de Chile.
e-mail: rodrigo.vargas@postgrado.uach.cl

Ctenomys es un género de roedores sudamericanos con una alta variabilidad cariotípica, atribuida a la cantidad y composición de las secuencias repetitivas del genoma. Para explorar la dinámica de estas secuencias asociadas al proceso de especiación y su vinculación con los reordenamientos cromosómicos, se analizó la distribución de las secuencias repetitivas y las relaciones filogenéticas de *Ctenomys maulinus brunneus* ($2n=26$; NF=48) y *C. sp.* ($2n=28$; NF=50). Para ello se realizó auto-hibridación genómica *in situ* (Self-GISH) e hibridación genómica comparada (W-CGH). La reconstrucción filogenética se realizó mediante máxima verosimilitud y aproximaciones bayesianas con 661 pb de citocromo b, incluyendo secuencias de la otra especie del grupo sur-andino, *C. m. maulinus* ($2n=26$; NF=48), y de otras 36 especies de *Ctenomys*. El Self-GISH indica que 9 y 4 pares cromosómicos carecen de secuencias altamente repetitivas en *C. sp.* y *C. m. brunneus*, respectivamente. La W-CGH revela que no existe expansión diferencial de secuencias repetitivas especie-específicas. Los análisis filogenéticos recobran la monofilia del grupo sur-andino (97.4% bootstrap, $p=0.98$) y muestran que *C. m. brunneus* y *C. sp.* son especies hermanas (83.1% bootstrap,



$p=0.83$). Considerando la temprana divergencia filogenética de *C. m. maulinus*, y contraviniendo las expectativas teóricas, se aprecia una drástica disminución de las secuencias repetitivas asociada a la estabilización del cariotipo de mayor número en la transición $2n=26 - 2n=28$. Se discuten las implicancias evolutivas de este fenómeno.

CA 30

MAPEAMENTO CROMOSSÔMICO E ANÁLISE MOLECULAR DE UM ELEMENTO TRANSPONÍVEL EM *Dichotomius schiffleri*

Xavier C¹, DC Cabral-de-Mello², RC Moura¹. ¹Laboratório de Biodiversidade e Genética de Insetos, Instituto de Ciências Biológicas, Universidade de Pernambuco, Recife, Brasil. ²Laboratório de Citogenética Animal, Instituto de Biociências, Universidade Estadual Paulista, Rio Claro, Brasil.
e-mail: crislainexavier@hotmail.com

Elementos transponíveis (TEs) são sequências móveis do genoma, presentes em organismos de todos os reinos. Em besouros, o estudo de TEs tem sido focado na análise das estruturas e comportamentos moleculares de evolução destas sequências. Neste trabalho propusemos investigar a presença de TEs no genoma de *Dichotomius schiffleri* (Coleoptera; Scarabaeidae), mapeando-as através de hibridização *in situ* fluorescente (FISH) e analisando sua estrutura molecular. Distintos primers desenhados para o isolamento de diferentes TEs em insetos foram testados por PCR e apenas um, específico para a amplificação de TEs com repetições terminais invertidas (TIRs), apresentou resultado positivo. O fragmento isolado foi purificado, clonado, sequenciado e utilizado como sonda nos ensaios de FISH. Foi evidenciada a presença do TE na região eucromática dos 8 pares autossômicos e em menor intensidade no bivalente sexual. As sequências obtidas de 3 clones apresentaram TIRs perfeitos de 22pb, com total identidade dos seus 268pb, sem resquício de domínio proteico e um hit de 64bp com um elemento da superfamília hAT (HAT2_MD) observado em *Monodelphis domestica*. Os resultados indicam que possivelmente trata-se de um MITE (miniature inverted transposable element), TE de DNA não autônomo, que pode ser originado de diferentes superfamílias de TEs, como a hAT. Análises mais acuradas estão em andamento e a utilização de ferramentas computacionais, em conjunto com a análise de um maior número de clones fornecerão subsídios para uma melhor identificação e caracterização deste TE. Apoio

financeiro: FACEPE; FAPESP.

CA 31

ESTUDO COMPARATIVO DO CARIÓTIPO DE JABUTIS DO GÊNERO *Chelonoidis* (FITZINGER, 1835) (TESTUDINES)

Silva MIA, EA Almeida, M Parini, LPR Venancio, VLO Cardoso, TLC Pereira, JB Bacchi, CR Bonini-Domingos, VAG Moschetta, TL Silva. Universidade Estadual Paulista "Júlio de Mesquita Filho" UNESP - IBILCE - Centro de Estudos de Quelônios (CEQ).

e-mail: bebel_afonso@yahoo.com.br

O presente estudo objetivou analisar as características citogenéticas efetivas para a diferenciação das espécies *Chelonoidis carbonaria* e *C. denticulata*, quelônios terrestres representativos de dois biomas brasileiros (Cerrado e Amazônia) e avaliar a existência de um morfotipo de *C. carbonaria*. Os estudos citogenéticos permitiram o reconhecimento do número cromossômico $2n=52$ para os três grupos avaliados. O bandamento G não mostrou boa reprodutibilidade e constância nos padrões de bandamentos. Na espécie *C. carbonaria*, a técnica de bandamento C em machos, revelou a presença de heterocromatina constitutiva em dois microcromossomos e na região centromérica de dois macrocromossomos, nas fêmeas apenas dois microcromossomos apresentaram marcação específica. A espécie *C. denticulata* e o grupo *C. carbonaria*, não apresentaram blocos heterocromáticos evidentes. Em todos os grupos avaliados, a impregnação por íons prata (Ag-NOR) revelou marcação no décimo par de cromossomos. Nos machos foram evidenciados as regiões teloméricas de um par de macrocromossomos acrocêntricos, e nas fêmeas em apenas um único macrocromossomo acrocêntrico desse mesmo par. Os resultados da hibridação *in situ*, com sonda de DNAr 28S de anfíbios, revelaram duas RONS nos machos e nas fêmeas dos três grupos de jabutis avaliados. Esses resultados contribuem para o conhecimento da biologia, citogenética e evolução desses animais e, principalmente, geram dados que contribuem para a preservação desse importante grupo de vertebrados.

CA 32

ESTRUTURA E ORIGEM DE CROMOSSOMOS B EM PEIXES DO



GÊNERO *Astyanax* (CHARACIFORMES, CHARACIDAE).

Silva DMZA, JC Pansonato-Alves, R Utsunomia, C Oliveira, F Foresti. Instituto de Biociências – UNESP. Laboratório de Biologia e Genética de Peixes.

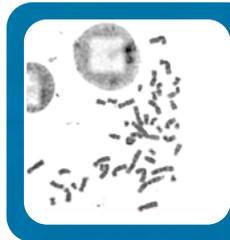
e-mail: duzerbinato@yahoo.com.br

O presente trabalho foi desenvolvido com o objetivo de analisar a origem de um cromossomo B metacêntrico presente no conjunto genômico dos representantes de uma população de *Astyanax paranae*, proveniente do rio Tietê, São Paulo, Brasil. O trabalho envolveu o mapeamento e análise de sequências de DNA repetitivo, além de pintura cromossômica com sonda obtida por microdissecção do DNA do cromossomo B. Experimentos de hibridação *in situ* com sondas para DNAr e para as sequências histônicas revelaram que sequências das Histona H₁, H₃ e DNAr 18S estão localizadas neste cromossomo B, além de estarem localizadas em sintenia no par autossômico número dois. A hibridação com a sonda obtida para o cromossomo B evidenciou sinais de homologia em toda extensão do B e em alguns autossômicos. A análise das sequências encontradas no cromossomo B revelou pouca divergência em relação às sequências autossômicas, sendo que somente algumas mutações foram observadas. A grande similaridade de bases entre as sequências presentes no cromossomo B e nos cromossomos autossômicos reforça a hipótese de origem intraespecífica deste cromossomo, sendo o par metacêntrico dois, que compartilha sequências com o cromossomo B, o possível par ancestral. Adicionalmente, a presença de sítios ribossômicos 18S e das histonas H₁ e H₃ em posições simétricas em ambos os braços do cromossomo B e a grande homologia entre as cromátides reveladas pela pintura cromossômica, reforçam a proposta de que este cromossomo seja um isocromossomo.



BAG
Journal of
Basic & Applied Genetics

COMUNICACIONES LIBRES



CH

CITOGENÉTICA HUMANA

CH 1

UN CASO DE SÍNDROME MIELODISPLÁSICO CON DELECCIÓN DEL GEN MLL

Llimpe Y^{1,2}, A ARIAS¹. ¹Unidad de Genética y Biología Molecular (UGBM), Instituto Nacional de Enfermedades Neoplásicas (INEN). Lima-Perú, ²Departamento Académico de Ciencias Dinámicas, Facultad de Medicina, Universidad Nacional Mayor de San Marcos (UNMSM). Lima-Perú.
e-mail: yllimpem@unmsm.edu.pe

El objetivo de este estudio fue determinar si existía o no afectación del gen MLL en un paciente varón de 33 años con diagnóstico de síndrome mielodisplásico (SMD), cuyo cariotipo en médula ósea mostró adición del cromosoma 11. Para el análisis citogenético convencional con la técnica GTG (Bandas G), se realizó el cultivo de la muestra de médula ósea del paciente en medio MarrowMAXTM (GIBCO). La nomenclatura del cariotipo se hizo de acuerdo al *International System for Human Cytogenetic Nomenclature* (ISCN) 2009. Debido a nuestro hallazgo, se realizó la técnica de FISH secuencial con la sonda Vysis LSI MLL dual color, *break apart rearrangement*, en donde las mismas metafases del estudio por bandas G se usaron para la técnica FISH. La muestra de médula ósea mostró adición del cromosoma 11 derivado. El estudio con FISH determinó la delección del gen MLL en el cromosoma 11 con adición, evidenciado por la presencia de una sola señal de fusión en el cromosoma 11 normal.

CH 2

ANÁLISIS DE LA VARIABILIDAD GENÉTICA EN CINCO POBLACIONES HUMANAS DEL DEPARTAMENTO DE CORDOBA (COLOMBIA) UTILIZANDO MARCADORES MICROSATÉLITES

Pardo-Pérez E¹, T Cavadía-Martínez¹, H Cárdenas-Henao². ¹Área de Genética, Departamento de Biología, Universidad de Córdoba. Carrera 6 No. 76-103. Código Postal: 354. Montería. (Córdoba) Colombia, ²Sección de Genética, Departamento de Biología, Universidad del Valle. A. A. 25360 Cali (Valle del Cauca), Colombia.
e-mail: kikepardoperez@yahoo.com

La Costa Caribe Colombiana ocupa una extensión considerable al noroccidente de América del Sur y dentro de este territorio, el departamento de Córdoba, debido a su posición privilegiada posee ecosistemas muy variados que permitieron el asentamiento de grupos humanos, desde las épocas más remotas,

mucho antes de la llegada de los españoles. El genoma humano consta de 3.300 Mb de ADN nuclear y dentro de dicho genoma existen los microsatélites: secuencias de nucleótidos repetidos en tándem dispersas en el genoma. Los cebadores son diseñados para complementar las secuencias vecinas al microsatélite. Son marcadores codominantes porque se puede diferenciar el homocigoto del heterocigoto en organismos diploides. Estudios preliminares realizados en Colombia revelan la existencia de relaciones genéticas entre las poblaciones humanas, lo cual muestra el amplio proceso de mestizaje efectuado en las poblaciones colombianas. No obstante el reconocimiento de esto, no existe suficiente información para establecer la estructura y el grado de diversidad genética en Córdoba, la región Caribe y en general, para la población colombiana. En este trabajo se evaluó la estructura y diversidad genética de cinco poblaciones humanas del departamento de Córdoba a partir de los marcadores STR's: D5S111, D5S117, D6S260, D8S165, D14S51, D17S804. El análisis estadístico mostró que el número de alelos osciló entre 6 para el marcador D5S111 y 13 alelos para los marcadores D6S260 y D8S165; la diversidad genética fue muy alta entre y dentro de las poblaciones. Los valores de H_T de mayor valor correspondió a los marcadores D17S860 y D6S260 y a Lorica. Se encontró ausencia de equilibrio Hardy Weinberg para la mayoría de los marcadores tanto dentro como entre las poblaciones analizadas. Tanto a nivel global como subpoblacional se detectó exceso de homocigotos y se encontró equilibrio genotípico entre los marcadores, además los análisis de autocorrelación espacial de las poblaciones de Córdoba mostraron débil estructuración en los loci estudiados.

CH 3

INVERSIÓN PARACÉNTRICA 10Q EN MADRE CON HIJA DELECCIÓN 10Q

Torres E, MB Herreros, N Monjagata, S Rodríguez, S Fernández. Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud - UNA - Paraguay.
e-mail: elo_torres@yahoo.com.ar

Las inversiones cromosómicas se producen cuando se presentan dos rupturas dentro de un mismo cromosoma, el segmento intermedio gira 180° y se vuelve a unir formando un cromosoma cuya estructura tiene la secuencia cambiada. El portador de

una inversión paracéntrica puede ser fenotípicamente normal, pero tener un riesgo elevado de producir un descendiente con desequilibrio cromosómico, debido a la dificultad del entrecruzamiento con su homólogo normal durante la meiosis. Se presenta el caso de una niña de 1 año y 3 meses de edad, que consulta por retardo del desarrollo sicomotor, ceguera y agenesia de cuerpo calloso. La madre refiere no tener antecedentes de patologías, ni ingesta de medicamentos, con el antecedente de un aborto espontáneo. Al examen físico de la niña presentaba frente amplia, nistagmus horizontal, mirada perdida, puente nasal chato, hipotonía, laxitud articular y ausencia de cuerpo calloso según Resonancia Magnética de Cráneo. El Cariotipo de la niña resultó 46,XX, del(10q)mat. El cariotipo del padre resultó normal y la madre, con fenotipo normal, resultó ser portadora de una inversión paracéntrica del brazo largo del cromosoma 10, cariotipo 46,XX, inv(10q). Constituyendo el cariotipo materno un rearrreglo cromosómico equilibrado, derivó en un gameto desequilibrado que dio origen a la deleción en la niña. Se destaca la importancia del estudio citogenético en padres de niños con anomalías cromosómicas a fin de determinar el origen y poder realizar el correcto asesoramiento genético familiar.

CH 4

REPORTE DE UN CASO: NIÑA CON TRASLOCACIÓN 1;7

de la Fuente SG, NN Tolaba. Programa de Genética Htal. "Dr. Arturo Oñativia" Salta-Capital.
e-mail: silviadlfl@hotmail.com

La traslocación 1q;7q es un hallazgo poco frecuente. La mayoría de los casos que involucran estos cromosomas están descriptos en desordenes hematológicos y sin presentar RM. Se reporta una niña de 10 meses de edad derivada por presentar RMG. Producto de la 1° gestación de pareja no consanguínea EM: 28 años E.P.: 33 año a su nacimiento. Nacida de embarazo de término, controlado. Ecografías prenatales normales. Serología materna negativa. Parto normal. Presentación cefálica. P.E.: prolongado. Llanto inmediato. P.N.: 3140gs. Talla: 50cms. RMG. Examen Físico: Peso: 9050gs. P75 Talla: 70cm. P25 P.C.: 46cm+1DS. Normocefalia. Facies redonda. Cejas arqueadas Leve sinofris.

Hendiduras palpebrales horizontales.

CH 5

DELECIÓN INTERSTICIAL 4P12-P14 DERIVADA POR TRANSLOCACIÓN INSERCIONAL MATERNA (19;4) (P13.2;P12P14)

Casali B¹, MF Villegas², A Laudicina³, MC Fernández², A Boywitt¹, R De Bellis¹, C Arberas², G del Rey¹. ¹División de Endocrinología. Centro de Investigaciones Endocrinológicas-CEDIE-CONICET. Hospital de Niños "Ricardo Gutiérrez", ²Sección de Genética. Hospital de Niños "Ricardo Gutiérrez", ³Lexel SRL, Division in vitro.
e-mail: barbaracasali@hotmail.com

Las translocaciones insercionales (TI) son rearrreglos raros que presentan una incidencia de 1:80000 RN. Los portadores tienen riesgo de descendencia asociados con monosomías o trisomías puras. Se presenta un niño con discapacidad intelectual (DI), hipoacusia y piebaldismo cuyo cariotipo reveló deleción intersticial 4p12-p14. Segundo hijo de pareja joven no consanguínea con antecedentes familiares de cuadro psiquiátrico y DI. Al examen físico presentó: cráneo simétrico, mechón blanco en la región frontal, puente nasal ancho y chato, nariz de base ancha y punta redonda, columela corta, filtrum corto y ancho, malares chatos, incompetencia velopalatina, mentón pequeño, orejas desplegadas con lóbulo carnoso. Asimetría escapular, actitud escoliótica. Mancha acróica e hipocrómica en abdomen, antebrazos y miembros inferiores. Trastornos fonológicos por falla de discriminación auditiva e incompetencia velopalatina. El estudio citogenético de AR y BG evidenció cariotipo 46,XY,der(4), ins(19;4)(p13.2;p12p14)mat. Cariotipo materno 46,XX, ins(19;4)(p13.2;p12p14), la misma se confirmó por FISH con sondas wcp4 y wcp19. Deleciones 4p12-p14 son poco descriptas y se las vincula usualmente a DI y defectos en miembros, en la misma región mapea el gen GABRA4 asociado a trastornos generalizados del desarrollo. En 4q12 mapea el protooncogen KIT responsable de piebaldismo y, si bien este locus no está involucrado en el rearrreglo, sugerimos que el cambio de estructura afectaría la expresión del mismo. Destacamos la utilidad del FISH con sondas pintado total para confirmar inserciones cromosómicas.

CH 6

CHROMOSOMAL CHANGES IN PATIENTS SUSPECTED OF HAVING MYELODYSPLASTIC SYNDROME

Monteiro FS¹, PC Freitas¹, O Ricci Jr², AG Fett-Conte³.
¹Departamento de Biologia, Universidade Estadual Paulista, UNESP/IBILCE, S. J. Rio Preto, SP, Brasil, ²Departamento de Medicina III, Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, FAMERP, S. J. do Rio Preto, SP, Brasil, ³Departamento de Biologia Molecular, Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, FAMERP/FUNFARME, S. J. do Rio Preto, SP, Brasil.
 e-mail: fefamsn@hotmail.com

Myelodysplastic Syndrome (MDS) is a representative designation of a group of clonal diseases of hematopoietic cells characterized by cytopenia, myeloid cell dysplasia, ineffective hematopoiesis and an increased risk of progression to acute myeloid leukemia. Patients have prognostic factors related to chromosomal, genetic and/or specific epigenetic anomalies. The objective of this study was to investigate, before initiating treatment, the presence of chromosomal abnormalities in 160 individuals diagnosed with MDS. Bone marrow samples were cultured without mitogenic stimulation and evaluated by conventional cytogenetic analysis using GTG banding at a resolution of 400 bands. The karyotypes were normal in 136 (85%) of the samples however numeric and structural clonal abnormalities were identified in 24 (15%). Monosomies of chromosomes 18, 20, 21 and 22 in isolation, deletions especially of chromosomes 1, 5, 7, 12, 17 and 20, inversion and insertion of chromosome 3, translocations involving chromosomes 1 and 5, and complex changes were observed; some of the alterations have not been described previously. It is important that a cytogenetic evaluation by GTG banding is performed in patients in which the diagnostic hypotheses involves SMD, independent of molecular assessments, as identification of chromosomal alterations, whether common or rare, reinforces the diagnosis, prognosis and treatment of patients.

CH 7

SÍNDROME 47,XYY COM FENÓTIPO ATÍPICO: MOSAICISMO DETECTADO POR FISH EM MUCOSA ORAL E EM SANGUE PERIFÉRICO

Santos AP¹, LC Souza¹, IC Sgardiolli¹, NLV Campos¹, J Paulo¹, G Guaragna Filho², AT Maciel-Guerra^{1,2}. ¹Laboratório de

Citogenética Humana, Departamento de Genética Médica, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas, Brasil., ²Grupo Interdisciplinar de Estudos da Determinação e Diferenciação do Sexo (GIEDDS)-Faculdade de Ciências Médicas, UNICAMP, Campinas, SP, Brasil.
 e-mail: anapsbio@gmail.com

A síndrome 47,XYY é uma aneuploidia de cromossomos sexuais na qual o cromossomo Y extra deve-se a erro na meiose paterna. Homens 47,XYY têm alta estatura, podendo coexistir problemas neurológicos, cognitivos e comportamentais. A função gonadal é geralmente normal, e a maioria é fértil; no entanto, estudos mostram infertilidade em uma pequena parcela desses indivíduos (0,18% a 1% dos homens com esterilidade). Neste estudo relatamos o caso de um indivíduo com esterilidade, hipogonadismo hipergonadotrófico e microrquidia cujo cariótipo foi 47,XYY em 50 metáfases analisadas. Foi realizada a *FISH* em células de mucosa oral e em sangue periférico para investigar a presença de mosaicismo. Houve diferença da proporção entre as linhagens detectadas nos diferentes tecidos. Em metáfases, o cariótipo foi redefinido como 47,XYY.ish(DXZ1x1,DYZ3x2)[152]/48,XXYY.ish(DXZ1x2,DYZ3x2)[13], na mucosa oral, o exame revelou cerca de 60% de núcleos com duplo sinal para os cromossomos X e Y, e 28,4% de células com sinal duplo para o Y e apenas um sinal de X. Nossos resultados sugerem que o quadro de microrquidia, hipogonadismo e esterilidade esteja relacionado à presença da linhagem 48,XXYY, que poderia estar em maior proporção no tecido gonadal. De fato, as características do paciente são encontradas em homens com essa constituição cromossômica. O trabalho demonstra a importância da investigação de outra linhagem celular em homens estéreis com a síndrome 47,XYY, bem como a pertinência do uso da técnica de *FISH* em mucosa oral, evitando a realização de procedimentos invasivos, como biópsias de pele.

CH 8

DUPLICACIÓN 19Q CARACTERIZADA POR HIBRIDACIÓN GENÓMICA COMPARADA MEDIANTE *ARRAY* (ACGH)

Zelaya G¹, E Vallespín², J Nevado², P Arias², P Lapunzina², M Torrado¹, M Gallego¹. ¹Servicio de Genética. Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan". Buenos Aires. Argentina, ²Servicio de Genética Médica, Hospital Universitario La Paz, Madrid. España.

e-mail: glmzelaya@yahoo.es

Las duplicaciones puras del brazo largo del cromosoma 19 son raras. A nuestro conocimiento se han comunicado ocho casos de los cuales sólo seis nacieron vivos. Se presenta un niño con una duplicación de novo del brazo largo del cromosoma 19. La evaluación clínica a los 3 meses de edad mostró: retraso de crecimiento pondoestatural y madurativo y microcefalia. Frente alta y amplia, cara triangular, enoftalmo, filtrum liso, boca grande y en carpa. Micrognatia, manos con dedos largos con línea simiana unilateral y clinodactilia, halux ancho y talón procidente. En los estudios complementarios se encontró: coloboma de iris, retina y nervio óptico, estenosis pulmonar periférica, hipoplasia de cuerpo calloso, reflujo vésico-uretral y en la biopsia hepática, colestasis ductopénica. El estudio citogenético fue: 46,XY, dup(19)(q?13.1q?13.3). Se realizó la técnica de FISH utilizando las sondas wcp 9 y tel 19q. Luego se aplicó aCGH sobre la plataforma KaryoArray v 2.0. El cariotipo fue interpretado como: 46,XY,dup(19)(q13.2q13.41). ish dup(19)(q13.2q13.41)(wcp19+,tel19q+).arr19q13.2q3.41(47714601-59071641)x3. Los cariotipos parentales fueron normales. De los casos publicados con aCGH, ninguno comparte exactamente la misma duplicación. Las características más frecuentemente descritas son retardo mental, algunas dismorfias craneofaciales, estrabismo e hipoplasia del cuerpo calloso al igual que nuestro paciente. Destacamos la utilización de aCGH para definir la región involucrada en la duplicación y contribuir a delinear el fenotipo clínico de dup (19q) y la correlación fenotipo-genotipo.

CH 9

DELECIÓN INTERSTICIAL 5P DISTAL A LA BANDA 5P15.2 DE NOVO EN DOS PACIENTES NO RELACIONADOS

Baialardo E, G Zelaya, L García de La Rosa, M Torrado, MG Obregón, M Gallego. Servicio de Genética. Hospital de Pediatría "Prof.Dr. Juan P Garrahan". Buenos Aires. Argentina.
e-mail: baiiaed@yahoo.com.ar

Las deleciones en el brazo corto del cromosoma 5 se asocian a un amplio espectro de anomalías, la mayoría corresponden al síndrome de *cri du chat* (SCdC). De acuerdo a la literatura, los individuos portadores de deleción 5p que no involucra la región crítica 5p15.2, no muestran el fenotipo clásico de SCdC o son normales.

Presentamos dos niños con deleción intersticial y distal a 5p15.2. Ambos evidenciaron retraso en el lenguaje, dismorfias faciales no concordantes con las descritas en SCdC y microcefalia, sin el llanto característico del síndrome. Se realizaron estudios cromosómicos y técnica de FISH con sondas para la región crítica 5p15.2 y para la región subtelomérica 5p. Los cariotipos hallados fueron en ambos casos: 46,XY,del(5)(p15.2).ish del(5)(p15.2p15.33) (D5S23+,D5S721+,subtel 5p+). A nuestro conocimiento sólo se han descrito 2 casos, uno con deleción intersticial y otro terminal, que no incluyen la región crítica 5p15.2. Coincidentemente con nuestros pacientes, mostraron un fenotipo similar con retraso en el lenguaje, sin dismorfias faciales típicas del SCdC. Del análisis de pacientes con deleciones terminales o intersticiales distales, surgió la existencia de tres regiones: una asociada a dismorfias y retardo mental severo en 5p15.2, otra para el llanto en 5p15.3 y una zona distal asociada a retraso en el lenguaje. Estudios complementarios de citogenética molecular, serán fundamentales para determinar el tamaño y la localización del segmento delecionado y su correlación con el fenotipo.

CH 10

RELACIÓN ENTRE DISTRIBUCIÓN ESPACIAL Y EXPRESIÓN DE GENES RELACIONADOS CON EL SÍNDROME DE DOWN: DYRK1A Y SOD1

Paz N¹, AF Vega-Benedetti², A García-Orad¹, LA Parada².
¹Departamento de Genética, Facultad de Medicina y Odontología, Universidad del País Vasco, Barrio Sarriena s/n, Leioa, España,
²Instituto de Patología Experimental, UNSa-CONICET, Avda. Bolivia 5150, Salta, Argentina.
e-mail: lparada@unsa.edu.ar

Cromosomas y genes exhiben patrones de distribución en el núcleo interfásico no aleatorios que están relacionados con la función. Loci localizados interiormente en el núcleo exhiben mayor expresión que aquellos ubicados en la periferia nuclear. Nosotros presentamos resultados sobre la posición y el nivel de expresión de los genes *SOD1* y *DYRK1A* en el núcleo interfásico de células de paciente con Síndrome de Down. Las líneas celulares GM03714 (46;XY) y D4710-176 (47;XY,+21) se utilizaron para determinar distribución y expresión mediante Inmuno-FISH cuantitativo, RT-PCR y Western-blot. En linfocitos diploides se encontró que *SOD1* y *DYRK1A* localizan en la región intermedia entre el centro y la membrana nuclear (60% del radio

nuclear). En células trisómicas el gen *DYRK1A* conserva esta posición, mientras que el gen *SOD1* adquiere una más periférica. Además dos alelos de los genes se encuentran próximos entre sí (~30% del diámetro nuclear) y distantes del tercero (> 50%). Las señales *SOD1* y *DYRK1A* colocalizan en un 65% de los cromosomas 21 próximos y solo en un 46% en el cromosoma distante. El nivel de expresión de *DYRK1A* (mARN y proteína) es significativamente mayor en células trisómicas que en diploides, mientras que el de *SOD1* es similar en ambos tipos celulares. Se detectó además una mayor concentración de ARN pol II en el sitio de transcripción de *DYRK1A* que en el de *SOD1*. Nuestros resultados sugieren que las diferencias en la expresión de genes involucrados en el Síndrome de Down podrían guardar relación con la distribución espacial en el núcleo interfásico.

CH 11

NIÑA CON ISOCROMOSOMA 18q CON RMG Y ESCASO FENOTIPO

Nazr, MB, SG de la Fuente. Programa de Genética. Hospital Dr. Arturo Oñativia. Salta. Capital.

e-mail: monicanazr@hotmail.com

El isocromosoma 18q, es una anomalía estructural infrecuente. La mayor parte de los casos, se detectan prenatalmente o en el primer año por sus malformaciones cardíacas graves. Es esperable encontrar fenotipo compatible con trisomía 18q y monosomía 18p. Se presenta una niña de 4 años y 6 meses derivada por presentar RMG. Producto de la 1ª gestación de pareja no consanguínea. EM y EP 17 años a su nacimiento. Embarazo de 34 semanas de gestación controlado. Antecedentes maternos: ginecorragia entre el 4º y 5º mes. ITU al 4º mes. Serología negativa. Cesárea por SFA. Depresión neonatal, requirió oxígeno. PN: 1150 grs. Pasó a Neonatología para recuperación de peso. RMG. Antecedentes patológicos. Neumonía a VSR, a los 11 meses. Bronquiolitis. Adenoidectomía: a los 2 años. Varicela a los 3 años. Examen físico: Peso -2.5 DS. Talla: P10. PC: +1.8 DS. Dolicocefalia: Hendiduras palpebrales hacia abajo. Hipertelorismo. Estrabismo convergente de ojo derecho. Comisuras labiales horizontales. Paladar ojival. Retrognatia. Orejas de implantación normal. Hélix adherido. Cuello normal. Torax simétrico. Columna normal. Abdomen normal. Genitales externos de acuerdo a edad y sexo. Miembros superiores simétricos. Miembros inferiores: Sindactilia blanda 1/3 entre 2º y 3º orjejo bilateral. Estudio citogenético: En

cultivo de linfocitos de sangre periférica con técnica de bandeog: CARIOTIPO: Niña 46, XX, iso18q. Madre 46,XX

CH 12

SÍNDROME 49,XXXXY: A PROPÓSITO DE DOS NUEVOS CASOS

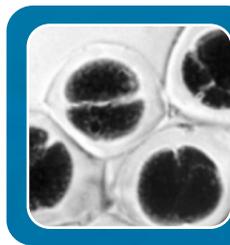
Boywitt A^{1,2}, MC Fernández³, A Keselman², D Braslavsky², B Casali^{1,2}, R De Bellis^{1,2}, C Arberas³, G del Rey^{1,2}. ¹Laboratorio de Citogenética Humana, ²División Endocrinología, Centro de Investigaciones Endocrinológicas CEDIE-CONICET, Hospital de Niños "Ricardo Gutiérrez", GCBA, ³Sección Genética Médica Hospital de Niños "Ricardo Gutiérrez", GCBA. e-mail: boywitta77@yahoo.com.ar

El síndrome 49,XXXXY es una aneuploidía de los cromosomas sexuales que se presenta fenotípicamente con retraso de crecimiento pre y postnatal, retraso psicomotor e hipogonadismo y suele asociarse a dismorfias faciales características, defectos cardíacos, esqueléticos, cerebrales y oftalmológicos. Incidencia 1:85000 RN Análisis de marcadores permitió interpretar a la aneuploidía como resultado de dos no disyunciones sucesivas en Meiosis I y Meiosis II tanto de homólogos como de cromátides hermanas, durante la gametogénesis materna. Presentamos dos nuevos casos correlacionando sus aspectos fenotípicos y cromosómicos reconocidos para este síndrome. Pacientes I: 7,5a y II: 6m son derivados por presentar microcefalia, retraso de crecimiento pondoestatural y madurativo. Al examen físico, ambos con Talla: -2,5SD, PC: -3SD, hendiduras palpebrales hacia arriba con epicantus, puente nasal chato, clinodactilia de quintos dedos, hipotonía, retraso madurativo. (I) con sinostosis radiocubital y cardiopatía; (II) con déficit visual, hipoplasia de cuerpo caloso y micropene. Estudio citogenético en SP y bandeog G estableció en ambos, cariotipo pentasómico por tetrasomía del cromosoma X, en línea pura. Cariotipo: 49,XXXXY [50] Conclusión: Existe correlación cariotipo-fenotipo entre ambos pacientes concordante con lo previamente documentado que permitió caracterizar a esta aneuploidía como una entidad clínica. La polisomía del X conlleva a sobreexpresión de genes lo cual se sugiere como responsable del fenotipo afectado en estos pacientes, siendo hasta el momento la teoría más aceptada.



BAG
Journal of
Basic & Applied Genetics

COMUNICACIONES LIBRES



CV

CITOGENÉTICA VEGETAL



CV 1

ESTUDIOS MEIÓTICOS EN TRES ESPECIES DE *Begonia* DEL NOROESTE ARGENTINO

Andrada AR, ME Lozzia. Instituto de Genética. Fundación Miguel Lillo. Miguel Lillo 251. CP (4000). Tucumán, Argentina. e-mail: rubenan03@yahoo.com.ar

Entre las Angiospermas, *Begonia* es uno de los géneros con mayor diversidad de taxones. Consta con aproximadamente 1550 especies, distribuidas en regiones tropicales y subtropicales, con la mayor diversidad en América y Asia. Son económicamente importantes como plantas ornamentales, y también se les otorga propiedades antitumorales y antibióticas. Los recuentos mitóticos en *Begonia* establecieron $x=14$ como número básico y existen escasos análisis de la microesporogénesis. En este trabajo se realizaron estudios meióticos en poblaciones naturales de *Begonia boliviensis* var. *boliviensis*, *B. micranthera* var. *micranthera* y *B. cucullata* var. *arenosicola*. La fijación, hidrólisis y coloración se realizaron mediante las técnicas convencionales. Los estudios revelaron $n=14$ II para *Begonia boliviensis* var. *boliviensis* y *B. micranthera* var. *micranthera*, sin embargo *B. cucullata* var. *Arenosicola* presentó $n=18$ II. En todas las especies se observaron irregularidades como cromosomas adelantados o fuera de placa; también se observaron citomixis en *B. boliviensis*. *Begonia boliviensis* var. *boliviensis* y *B. micranthera* var. *micranthera* son diploides, los números gaméticos que exhiben se corresponden con los recuentos mitóticos de $2n=28$ citados por otros autores, mientras que el $n=18$ II encontrado en *B. cucullata* var. *arenosicola* no concuerda con el número $2n=34$ cromosomas mencionado en la bibliografía. Esta última especie pertenece a la sección *Begonia* sect. *Begonia* en donde se registraron numerosas series aneuploides, lo cual podría explicar la variación respecto del número gamético observado.

CV 2

ANDROESTERILIDAD Y ANORMALIDADES MEIÓTICAS EN LA ESPECIE TAXONÓMICA SILVESTRE DE PAPA *Solanum okadae*

Bottini MC, EL Camadro. EEA Balcarce, INTA-FCA, UNMdP y CONICET, C.C. 276, 7620 Balcarce, Buenos Aires. e-mail: michayhue@yahoo.com

Según la taxonomía actual, *Solanum okadae* Hawkes & Hjerting es una especie silvestre

de papa ($2n=2x=24$), endémica de Argentina y Bolivia, de valor potencial para el mejoramiento genético. Previamente, se informó la producción de polen de tamaño heterogéneo, androesterilidad y anormalidades meióticas subyacentes en una introducción provista por el banco de germoplasma del INTA Balcarce. Para cuantificar dichos fenómenos, se analizaron muestras de polen de 4 introducciones y meiosis en 3 de ellas (2-5 genotipos/introducción; ≥ 150 granos de polen/genotipo y 1181 meiocitos, respectivamente). Se observó, según tamaño: a) polen n (promedio sobre introducciones (x)= 54,1% y rango de 0,5-76,1% en plantas individuales), polen $<n$ (x = 11,9%; 0-19,6%), polen $>n <2n$ (x = 13,2%; 0-20,1%), polen $2n$ (x = 12,6%; 0-20,3%) y polen $>2n$ (x = 8,2%; 0-19,5%), b) por tinción con carmín acético, polenviable (x = 20,4%; 0,5-98,0%) e inviable (x = 79,6%, con citoplasma arrugado/ausente y varias formas de esterilidad), c) en meiosis, cromosomas fuera de placa en Metafase II y Anafase II (1-5) y fuera de huso en Telofase II (1) y, en estadio de tétrada, tétradas normales (50,4%) y anormales (4,5%), mónadas (14,4%), díadas (6,6%), tríadas (18,2%), péntadas (3,5%) hexas (2,3%) y sólo políadas en una introducción. La variabilidad observada en tamaño del polen y las anormalidades subyacentes dan sustento adicional a la hipótesis de que las poblaciones espontáneas de papas silvestres están en distintos estadios del proceso evolutivo, por lo que el concepto de especie en este grupo debería ser revisado

CV 3

ANÁLISIS CITOGÉNÉTICO COMPARATIVO ENTRE TEOSINTES

González GE, MF Fourastié, L Poggio. Depto. de Ecología Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires. e-mail: mamilila@yahoo.com

Se estudió la homología genómica entre especies silvestres de *Zea* (teosintes) analizando el apareamiento meiótico de híbridos artificiales interespecíficos (F1). Los híbridos que involucraron a *Z. luxurians* como parental, con $2n=20$, presentaron desde 10 II (bivalentes heteromorfos) hasta 7II+6I, y hasta 3 puentes con fragmentos en anafase I que revelaron diferencias en inversiones paracéntricas entre las especies progenitoras.



Los híbridos con $2n=30$, con *Z. perennis* como uno de los progenitores mostraron 5III+5II+5I como configuración meiótica más frecuente. Los porcentajes de viabilidad polínica y de semillas fueron bajos en todos los híbridos analizados (10-50% y 2-38%, respectivamente). Por Hibridación *in Situ* Genómica (GISH) se evaluó la afinidad, a nivel de ADN mediana y altamente repetido, entre los teosintes. Los resultados revelaron que existen tanto secuencias repetidas divergentes como compartidas entre ellos, aunque no se identificaron genomas ancestrales probablemente debido a la existencia de reestructuraciones intergenómicas. Genes que restringen en apareamiento homeólogo en *Zea* impiden observar los distintos grados de homeología cromosómica entre los parentales de los híbridos. Por el contrario, las relaciones obtenidas por GISH no son afectadas por estos genes. Por lo tanto, el análisis de las relaciones genómicas entre teosintes, reveladas por GISH y aquellas observadas por el análisis del comportamiento meiótico de sus los híbridos, se complementan y aportan información relevante para comprender la organización y diversificación genómica del género.

CV 4

DETERMINACIÓN Y ANÁLISIS DEL NÚMERO CROMOSÓMICO DE TRES ESPECIES DEL GÉNERO *Suaeda* (CHENOPODIACEAE).

Mercado-Ruaro P¹, R Noguéz-Hernández, H Flores-Olvera¹, CG Palacios-Guerrero¹, PA Román-Torres¹, V.Álvarez-Islas¹.
¹Departamento de Botánica, Instituto de Biología, Universidad Nacional Autónoma de México, México, ²Colegio de Postgraduados, Universidad Autónoma de Chapingo, México.
 e-mail: mruaro@ibunam2.ibiologia.unam.mx

El género *Suaeda* Forssk. ex J.F. Gmel. está constituido aproximadamente por 90 especies halófitas que crecen en tierras húmedas salinas y alcalinas y desiertos de todo el mundo y se caracteriza por ser taxonómicamente complicado por el amplio rango de distribución y polimorfismo de sus integrantes; varias especies utilizadas como alimento de ganado en zonas áridas. En México, *S. torreyana* es utilizada en la preparación de un platillo típico. De las 39 especies que se han analizado cromosómicamente, 21 son diploides con número básico de $x=9$, el resto presentan algún grado de poliploidía. Existe un reporte previo para *S. torreyana* de $2n=18$. Por la amplia variación morfológica que presentan varias especies y carencia de información en poblaciones

mexicanas, el objetivo fue determinar el número cromosómico de 3 especies de *Suaeda* localizadas en México: *Suaeda carballi*, *S. mexicana* y *S. torreyana*. Se utilizaron meristemas radiculares y pretratados con 8-hidroxiquinoleína 0.002 y tinción de Feulgen. Las tres especies analizadas presentaron un $2n=54$, nuevo reporte para *S. torreyana* y nueva información para la ciencia en el caso de *S. carballi* y *S. mexicana*. Los cromosomas en las tres especies son muy pequeños con una longitud menor a $2.5 \mu\text{m}$, predominando los cromosomas del tipo metacéntrico y un par con satélite. Los diferentes números encontrados en las poblaciones canadienses y mexicanas explican las diferencias morfológicas que en otras especies se han atribuido a la plasticidad fenotípica y estaría reflejando un proceso de especiación atribuible a la poliploidía.

CV 5

EVIDENCIAS CITOGENÉTICAS NOVEDOSAS EN *Larnax* (SOLANACEAE)

Deanna R, GE Barboza, C Carrizo García, MA Scaldaferrro. Instituto Multidisciplinario de Biología Vegetal (IMBIV), Universidad Nacional de Córdoba-CONICET. C.C. 495, 5000, Córdoba, Argentina.
 e-mail: rociodeanna@gmail.com

Larnax Miers (Solanaceae) es un género neotropical de ca. 32 especies, del oeste de Sud América y América Central, desde Costa Rica a Perú, cuyas relaciones infra y supragenéricas no están aún bien definidas. Diversas características citogenéticas han resultado de relevancia para establecer afinidades entre especies en otros géneros de Solanaceae. Hasta el momento no existen evidencias cariotípicas en *Larnax*. Con el fin de obtener el primer registro citogenético para este taxón, se analizó una especie novedosa del sureste de Ecuador, mediante bandeos cromosómicos de fluorescencia y AgNOR. Para ello, se realizó tinción triple fluorescente CDD [cromomicina A₃ (CMA), distamicina A y 4-6-diamidino-2-fenilindol (DAPI)] para la observación de la presencia, tipo y distribución de heterocromatina, bandeos C-DAPI, para el análisis de heterocromatina constitutiva y tinción con nitrato de plata para detectar los organizadores nucleolares. Se obtuvo el número cromosómico de *Larnax* sp. nov. (Orozco et al. 3983), $2n=24$, conformado por $9m + 3sm$. El patrón de bandeos heterocromático de distribución terminal fue CMA+/DAPIo (neutro) en todos los cromosomas, excepto en el par 9, con bandeos CMA+/DAPI- en la única región organizadora



nucleolar (NOR). Además se observaron bandas intersticiales CMA+/DAPIo y CMAo/DAPI+ en algunos pares cromosómicos, la presencia de heteromorfismo en el cromosoma 11 y bandeo C-DAPI centromérico, pericentromérico y terminal. Esta contribución aporta las primeras evidencias cariotípicas en el género, con particularidades poco frecuentes en la familia.

ESTUDIOS CITOGÉNÉTICOS EN POBLACIONES DIPLOIDES DE *Turnera krapovickasii* ARBO (TURNERACEAE)

Lazaroff YA^{1,2}, IE Kovalsky^{1,2}, A Fernández¹, VG Solís Neffa^{1,2,3}. ¹IBONE (UNNE-CONICET). CC 209. 3400 Corrientes (Argentina), ²FACENA (UNNE), ³FCA (UNNE). e-mail: aninay288@hotmail.com

Turnera krapovickasii ($x=5$) posee citotipos diploide y autotetraploide. A fin de contribuir al conocimiento del origen de los poliploides de esta especie, en este trabajo se analiza el comportamiento meiótico y la viabilidad del polen de 17 poblaciones diploides en las que previamente se detectó la producción de gametos no reducidos. Los resultados mostraron que las diacinesis-MI fueron generalmente regulares, con formación de 5II. Además, se observaron configuraciones meióticas desde univalentes a decavalentes. Algunas poblaciones, presentaron altos porcentajes de polivalentes, siendo la configuración más frecuente 3II+1IV (49,41%). En dos poblaciones se detectó la mayor variedad de configuraciones (6 y 7), mientras que cinco poblaciones sólo presentaron 2 configuraciones. Algunas células presentaron diferentes números cromosómicos como resultado de citomixis en diferentes etapas de la meiosis. También se observaron polivalentes, cromosomas fuera de placa (MI y MII), cromosomas rezagados, asincronías en la segregación en la segunda división; puentes con y sin fragmentos (AI y AII) y restitución nuclear. La viabilidad del polen varió entre todas las poblaciones analizadas, desde 6,96% hasta 94,95%. La baja viabilidad del polen detectada en algunas poblaciones sería el resultado de las diferentes irregularidades meióticas observadas en las mismas. Asimismo, la restitución nuclear sería el mecanismo citológico involucrado en la formación de gametos no reducidos en *T. krapovickasii*, sustentando la hipótesis del origen de los tetraploides por poliploidización sexual.

RELACIONES GENÓMICAS ENTRE *Arachis glabrata* (4X) Y ESPECIES DIPLOIDES AFINES REVELADAS POR GISH

Ortiz A¹, JG Seijo^{1,2}, GI Lavia^{1,2}. ¹Instituto de Botánica del Nordeste (UNNE – CONICET), C.C. 209, 3400, Corrientes, Argentina. ²Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura (FACENA), Universidad Nacional del Nordeste. e-mail: lavia@agr.unne.edu.ar

Arachis glabrata, maní rizomatoso perenne, es una especie tetraploide ($2n=4x=40$) que produce forraje de alta calidad. La misma está incluida en la sección *Rhizomatosae*, junto con otras dos entidades tetraploides y una diploide. Sin embargo, estudios de cruzamientos, de marcadores moleculares, de secuencias de ADN y análisis cariotípicos, han evidenciado que *A. glabrata* presenta una constitución genómica diferente a la hallada en la única entidad diploide de la sección (RR) y cierta similitud genética con diploides de otras secciones. Por lo tanto, en este trabajo se analizó la afinidad genómica entre *A. glabrata* y diversas especies diploides de *Arachis* con diferentes genomas (A, Am, E₂, E₃, K y R) mediante GISH, con el objetivo de identificar las especies que presenten los genomas más afines a los del tetraploide. Los experimentos de GISH revelaron que existe: 1) una gran diferenciación genómica entre *A. glabrata* y las especies diploides con genoma Am, R y K, 2) cierto grado de homología genómica entre *A. glabrata* y la especie con genoma A, y 3) un alto grado de homología genómica entre *A. glabrata* y las especies diploides con genomas E₂ y E₃, siendo mayor con las de genoma E₂. Estos resultados, sustentados por evidencias de análisis cariotípicos y filogenias moleculares, nos permiten sugerir que los genomas A, Am, K y R no estarían presentes en la constitución del tetraploide y que esta especie podría poseer una constitución genómica EEEE.

CITOGÉNÉTICA DE UNA *Salvia* NATIVA DE RIO NIO, TUCUMÁN

Budeguer, CJ, A Nasif, B Andrada Mansilla, A Pastoriza, L Martínez Pulido, F Villagrán. Facultad de Agronomía y Zootecnia. Universidad Nacional de Tucumán.



e-mail: carlosjbudeguer@gmail.com

El género *Salvia* L. (*Lamiaceae*), con alrededor de 900 especies, se distribuye en regiones subtropicales y templadas. En el norte de Argentina, está representado con 19 especies nativas y 5 introducidas o naturalizadas. Se hicieron estudios cariológicos con fines taxonómicos en *S. gilliesii* Benth., *S. stachydifolia* Benth. en Tucumán. En Río Nío (Tucumán) existe una población de *Salvia* utilizada en medicina popular, que no ha sido identificada a nivel de especie, como tampoco se encuentran antecedentes de estudios citogenéticos. La semejanza entre *S. cardiophylla* Benth. de la provincia de Entre Ríos, *S. rypara* de Salta y *S. coccinea* Juss. de Buenos Aires dificulta la determinación taxonómica, por lo que es necesario complementar con un análisis citológico. El objetivo de este trabajo es realizar un estudio taxonómico y citogenético (de mitosis, meiosis y viabilidad de polen) de una población de *Salvia* de Río Nío, Tucumán. Se identificó mediante clave taxonómica, dejando un ejemplar en herbario. Para meiosis se usaron flores pequeñas y para mitosis, meristemas radicales y hojas. El análisis taxonómico indica que se trata de *S. cardiophylla* Benth. El recuento cromosómico dio un $2n=44$, que se corresponde con $x=11$. En meiosis se observaron 22 bivalentes, con un comportamiento cromosómico en general regular (73% de polen viable); sin embargo se vieron tríadas con posible polen $2n$ y asincronías. Estas anomalías, aunque en número bajo, darían lugar a hibridaciones naturales con otras *Salvias*, que a través de la evolución podría conducir a procesos de especiación.

CV 9

MAPEO FÍSICO DE TRANSPOSONES CACTA EN EL MANÍ CULTIVADO Y SUS PROGENITORES DIPLOIDES UTILIZANDO FISH

Carisimo DA¹, SS Samoluk, G Robledo^{1,2}, JG Seijo^{1,2}. ¹Instituto de Botánica del Nordeste-UNNE-CONICET, C.C. 209, 3400, Corrientes, Argentina. ²FACENA-UNNE.
e-mail: seijo@agr.unne.edu.ar

El maní (*A. hypogaea*) es un alotetraploide (AABB) que surgió como resultado de la hibridación y poliploidización de dos diploides, siendo a *A. duranensis* (AA) y a *A. ipaënsis* (BB) los progenitores más probables. La hibridación y poliploidización han sido consideradas como mecanismos inductores de cambios genómicos que involucran principalmente

variación en el número y la distribución de secuencias repetidas. En este trabajo se analizó por FISH la distribución física de transposones CACTA en los cromosomas del maní cultivado y de sus parentales diploides con el objeto de inferir los cambios ocurridos en la fracción repetitiva de estos genomas asociados con la alopoliploidización en *Arachis*. La sonda utilizada para la hibridación fue construida mediante PCR utilizando cebadores específicos para una región conservada de la transposasa de los elementos CACTA. Los resultados obtenidos revelan diferencias cuantitativas de hibridación entre las especies diploides, mientras que *A. hypogaea* muestra un patrón equivalente a la sumatoria de la hibridación observada en sus parentales. Se concluye que: 1) Estos elementos se revelan como marcadores genómicos útiles para el estudio citogenético de anfiploides en *Arachis*. 2) La representación diferencial de esta familia de transposones en los cromosomas de los diploides analizados sugiere que la diferenciación genómica los mismos habría estado asociada a cambios en esta fracción de secuencias. 3) El proceso de alopoliploidización que originó a *A. hypogaea* no habría inducido cambios detectables a nivel cromosómico en los elementos CACTA.

CV 10

EVALUACIÓN CITOGÉNÉTICA DE GERMOPLASMA DE *Trichloris crinita* (LAG.) PARODI (POACEAE, CHLORIDOIDEAE)

Kozub C^{1,2}, A López Frasca¹, P Cavagnaro^{1,3,4}, A Honfi⁵, J.B. Cavagnaro^{1,3}. ¹Facultad de Ciencias Agrarias-Universidad Nacional de Cuyo, ²Instituto de Biología Agrícola de Mendoza (IBAM), ³Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas(CONICET), ⁴Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria-E.E.A. La Consulta, ⁵Instituto de Biología Subtropical (Universidad Nacional de Misiones-CONICET).
e-mail: carolinakozub@yahoo.com.ar

Trichloris crinita es una importante gramínea del Monte argentino debido a su buena calidad forrajera y su extensa área de distribución. Estudios previos en 20 accesiones de *T. crinita* demostraron diferencias a nivel fisiológico, morfológico, genético (por marcadores AFLPs) y de productividad forrajera. Debido a que la multiplicación durante 4 generaciones reproducía las características de la planta madre original y a que especies filogenéticamente cercanas a *T. crinita* son apomíticas, se planteó la hipótesis de la existencia de un sistema de reproducción apomítico, éste frecuentemente está asociado a poliploidía. Conocer el método reproductivo es fundamental para el mejoramiento de esta especie.



En este trabajo se puso a punto un método para contar cromosomas en *T. crinita* y caracterizar la colección en base al nivel de ploidía. Después de optimizar numerosos factores se estableció un protocolo de trabajo. Brevemente, ápices de raíces jóvenes de plantas en activo crecimiento se pretratan con 8-hidroxiquinoleína por 1 hora, luego sin mediar fijación se someten a hidrólisis ácida en HCl 1N a 60° C 12 minutos, seguido de tinción con fucsina básica por 3 horas. Luego se macera con orceina acética 2%, se efectúa el aplastado y la observación microscópica. El número cromosómico somático para 5 genotipos fenotípicamente disímiles de *T. crinita* es de $2n=40$ (10 núcleos metafásicos/individuo). Esta metodología permitirá profundizar estudios futuros sobre el nivel de ploidía y método reproductivo de *T. crinita*, como también su relación taxonómica con otras especies de Chloridoideae.

CV 11

ESTUDIOS CITOGÉNÉTICOS EN CUATRO ESPECIES DEL GÉNERO *Calibrachoa*

Kato A¹, L Poggio², E Greizerstein^{2,3}. ¹Instituto de Floricultura INTA, Castelar, ²Laboratorio de Citogenética y Evolución, Departamento de Ecología, Genética y Evolución, FCEyN, UBA, ³Facultad de Ciencias Agrarias, UNLZ.
e-mail: akato@castelar.inta.gov.ar

Calibrachoa, es un género empleado en los programas de mejoramiento de especies nativas, llevados a cabo en INTA. Presenta abundante floración, con pequeñas flores de variados colores en las diferentes especies. Para propagar aquellos individuos selectos, se ajustan protocolos de clonación *in vitro*, sin la presencia de mutaciones indeseables, tales como aneuploidías entre otras. Para el ajuste de los mismos, se inició la caracterización citogenética de individuos *wild type*, que serán comparados con los cariotipos de las plantas clonadas. En el presente trabajo se analizan individuos de las especies *C. humilis*, *C. misionica*, *C. ovalifolia* y *C. thymifolia*. Se emplearon meristemas de raíz de esquejes cultivados *in vitro*, tratados con colchicina al 0,05% 1.15 hs, fijadas con solución Carnoy y teñidas con la técnica de Fuelgen, y anteras de flores inmaduras fijadas en Carnoy. Se determinó la presencia y composición relativa de la heterocromatina mediante bandeado DAPI, CMA3. *C. humilis* y *C. thymifolia* poseen $2n=18$ ($2m + 6sm + 1t$). Las bandas heterocromáticas observadas son teloméricas DAPI+/CMA3+. Por su parte *C.*

misionica y *C. ovalifolia*, presentaron $2n=18$ ($1m + 8sm$). Ambas especies presentan un par sm, portador de una constricción secundaria. Asimismo se analizó el comportamiento meiótico de las 4 especies, las cuales mostraron meiosis regular con formación de 9 bivalentes, en su gran mayoría cerrados. Estos estudios serán de gran utilidad en la evaluación de los posibles efectos de los tratamientos utilizados en estos métodos no tradicionales de propagación.

CV 12

ANÁLISIS DE TRANSPOSONES DE LA FAMILIA CACTA EN EL GENOMA DE TRES ESPECIES DE *Notolathyrus*

Scarpin J¹, D Carísimo¹, G Robledo^{1,2}, S Samoluk¹, JG Seijo^{1,2}. ¹Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE-CONICET), C.C. 209, 3400, Corrientes, Argentina. ²Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura. Universidad Nacional del Nordeste (UNNE).
e-mail: jona_sca@hotmail.com

Las especies de la sección *Notolathyrus* (*Lathyrus*) tienen el mismo número básico y nivel de ploidía, sin embargo, presentan gran variación en el tamaño genómico y difieren en el patrón de bandas heterocromáticas. En algunos grupos de plantas se ha demostrado que los cambios en la composición y representación del ADN repetitivo han sido muy importantes en la diferenciación y diversificación genómica y de la estructura cariotípica de las especies. Con el objetivo de analizar el grado de divergencia de esta fracción del genoma en *Notolathyrus*, en este trabajo se aislaron y caracterizaron 20 secuencias de un dominio conservado de la transposasa de elementos CACTA en tres especies y se analizó la distribución de las secuencias mediante FISH. La comparación de estas secuencias entre sí y con las publicadas para otras angiospermas reveló que, independientemente de las especies, las secuencias aisladas forman dos grupos, uno exclusivo de *Lathyrus* y otro que incluye secuencias de *Lathyrus* y de otras especies de la tribu *Fabeae*. Algunas de las secuencias aisladas se presentaron dispersas en el árbol sin formar grupos definidos. El patrón de hibridación *in situ* obtenido fue muy similar en las tres especies y reveló una distribución dispersa en todos los cromosomas. La gran disimilitud nucleotídica observada sugiere que el elemento analizado habría acompañado la divergencia de las especies. Asimismo, la conservación de la intensidad



y regularidad de dispersión en complementos cortos y largos sugiere que los CATA habrían estado involucrados en la expansión de los genomas.

CV 13

CITOGENÉTICA DEL HÍBRIDO ENTRE *Turnera occidentalis*, HEXAPLOIDE Y *Turnera velutina*, HEXAPLOIDE (TURNERACEAE)

Fernández SA^{1,2}, A Fernández², VG Solís Neffa^{1,2,3}. ¹Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura (UNNE), ²Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE-CONICET), ³Facultad de Ciencias Agrarias (UNNE).

e-mail: safernandez22@gmail.com

El género *Turnera* (Turneraceae), tiene 9 series con 3 números básicos, $x=5$, $x=7$ y $x=13$. A fin de analizar las relaciones filogenéticas entre las especies de la serie *Turnera* ($x=5$), se obtuvieron numerosos híbridos interespecíficos de diferentes niveles de ploidía. En este trabajo se presenta el análisis de un híbrido entre dos especies hexaploides, *T. occidentalis* y *T. velutina*. El estudio meiótico fue realizado tanto en botones frescos como fijados en etanol absoluto y ácido acético (3:1). Se analizaron 32 células en MI, en las que se encontraron 9 configuraciones diferentes, siendo la más frecuente 12I+9II (28,13%), en esta fase también se encontraron cromosomas fuera de placa (81,68%). Se observaron cromosomas rezagados en AI, TI (78,77%), AII y TII. En AI se encontró un 10,27% de células con puentes y fragmentos. También se observaron cromosomas fuera de núcleo en PII (55,56%). La fertilidad del polen fue del 4,69%. La fórmula genómica propuesta para *T. occidentalis* es $A^{OC}A^{OC}BBB^{OB^O}$ y para *T. velutina* $AAA^VA^VA^F$; por lo tanto la fórmula genómica del híbrido sería $A^{OC}AA^VA^FBB^O$. Los bivalentes observados se formarían por apareamientos autosindéticos entre los cromosomas de los genomas B de *T. occidentalis* y por apareamientos autosindéticos y/o alosindéticos entre los cromosomas de los genomas A de ambas especies. La baja frecuencia de polivalentes encontrada sugiere que los cuatro genomas A del híbrido presentan poca afinidad entre sí. La meiosis y la baja fertilidad observada en el híbrido, indicarían que ambas especies están diferenciadas filogenéticamente.

CV 14

MAPEO FÍSICO DE GENES RIBOSOMALES EN ESPECIES

DIPLOIDES DE *Hippeastrum* HERB (AMARYLLIDACEAE)

Cerutti JC^{1,2}, EA Moscone², JR Daviña¹. ¹Laboratorio de Citogenética Vegetal, Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal, Instituto de Biología Subtropical (IBS-UNAM-CONICET), ²Instituto Multidisciplinario de Biología Vegetal (IMBIV-CONICET).

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

Hippeastrum es un género cromosómicamente estable con $x=11$, predominio de especies diploides y un cariotipo fundamental compuesto por $8m+8sm+6st$. La heterocromatina constituye menos del 1% de la LTC, es rica en GC y se encuentra distalmente en cromosomas *sm-st*. Se realizaron experimentos de hibridación *in situ* fluorescente (FISH) con sondas de ADNr 5S y 45S en ocho especies diploides para establecer el patrón de distribución de genes ribosomales en el género. En general se observaron entre 2 y 7 loci de ADNr 45S por complemento cromosómico, los cuales contienen diferente número de cistrones ribosomales y se distinguen como menores, intermedios y mayores. Solamente los loci mayores son activos como regiones organizadoras nucleolares (NORs) y constituyen constricciones secundarias en brazos cortos de cromosomas *st* (9-11). Los loci menores e intermedios aparecen generalmente en posición terminal en brazos largos de cromosomas *sm-st* (5-11), observándose frecuentes heteromorfismos en tamaño o presencia entre loci de cromosomas homólogos. Con respecto al ADNr 5S, se observaron solo 2 loci por complemento cromosómico, que se disponen subterminalmente en brazos largos de cromosomas *sm-st* (7-11). Suelen encontrarse contiguos a loci teloméricos menores de ADNr 45S, conformando un par de loci sinténicos, que se presentan conservados en el 75% de las especies analizadas. Los resultados indican que el patrón de distribución de ADNr 5S en *Hippeastrum* está fuertemente conservado y que los loci de ADNr 45S son más variables aunque solo se transcribe un locus conservado por genoma haploide.

CV 15

CARIOTIPOS EN ESPECIES DE *Solanum* DEL CLADO MORELLOIDE (SOLANACEAE)

Moyetta N, L Stiefkens, F Chiarini, G Bernardello. IMBIV-CONICET-Córdoba.

e-mail: natalia_moyetta@yahoo.com.ar

Solanum L., con unas 1200-1750 especies, es uno de los géneros más grandes de angiospermas. La mayoría de sus especies crece en Sudamérica pero



existen otros centros de diversificación secundarios y endemismos. En cuanto a su sistema clasificatorio, desde hace tiempo, diversos autores han intentado obtener nueva información que permita aclarar las relaciones de parentesco entre las especies pero ninguno tuvo consenso generalizado. En particular, el clado Morelloide se destaca por la cantidad de especies en nuestro país. Sin embargo, este clado difiere con las secciones o grupos tradicionalmente reconocidos. Es por ello que analizan siete especies nativas mediante el empleo de técnicas citogenéticas con el objeto de obtener información original que permita esclarecer su taxonomía (*S. cochabambense*, *S. concareense*, *S. deltaicum*, *S. ratum*, *S. restrictum*, *S. riojense* y *S. zuloagae*). A partir de la tinción clásica se obtuvieron sus cariotipos, reportándose por primera vez su número cromosómico y fórmula cariotípica. Todas las especies estudiadas presentaron $2n=24$ y los cariotipos estuvieron constituidos por una mayoría de cromosomas metacéntricos y submetacéntricos. El largo total del genoma haploide presentó un rango de 16,73 a 25,35 μm . En cuanto a la asimetría de sus cariotipos, *S. restrictum* y *S. zuloagae* resultaron ser los más asimétricos y *S. cochabambense* el más simétrico. Las diferentes variables cromosómicas estudiadas sirvieron para individualizar especies y contribuyeron en la caracterización taxonómica de las especies del clado Morelloide.

CV 16

TIPO Y DISTRIBUCION DE LA HETEROCROMATINA EN DOS ESPECIES DEL GENERO *Zephyranthes* (AMARYLLIDACEAE)

Daviña JR, AI Honfi. Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal, Laboratorio de Citogenética Vegetal, Instituto de Biología Subtropical, IBS-UNaM-CONICET, FCEQyN, Posadas, Misiones.
e-mail: juliordavina@gmail.com

Zephyranthes comprende 11 especies en Argentina y éstas responden a una serie diploide, con tres números básicos $x=5, 6$ y 7 cromosomas. Se estudiaron con tinción clásica y molecular los cromosomas mitóticos de poblaciones diploides de *Z. seubertii* ($2n=2x=10$), con el cariotipo formado por $6m+4sm$ y de *Z. mesochloa* con $2n=2x=12$, con $4m+4sm+4st$. En ambas especies se localizó un satélite en brazo largo, del cromosoma $2m$ y $4sm$ respectivamente. Las células mitóticas exhiben 1 ó 2 nucléolos que se colorean intensamente con coloración Ag-Nor,

pero se observaron más frecuentemente 1 nucléolo (71,42% en *Z. seubertii* y 73,91% en *Z. mesochloa*). Los patrones de heterocromatina se identificaron con CMA/DA/DAPI. Las bandas revelaron la presencia de heterocromatina constitutiva $\text{CMA}^+/\text{DAPI}^-$ (rica en GC), asociadas a las NORs y presentes en los cromosomas del par 2 (m) de *Z. seubertii* y 4 (sm) de *Z. mesochloa*. Ambas especies tienen la banda con un tamaño similar (0,5 μm) y en posición terminal del brazo largo del cromosoma. La cantidad de heterocromatina por genoma fue de 1,13% en *Z. seubertii* y apenas mayor en *Z. mesochloa* (1,43%). Los resultados indican que la heterocromatina no ha jugado un rol evolutivo importante en el origen de las diferencias de tamaño del genoma, número cromosómico y fórmula cariotípica entre diploides de ambas especies. Como en *Z. seubertii* y *Z. mesochloa* coexisten citotipos de diferentes niveles de ploidía, la caracterización citogenómica de los diploides aquí presentada, permitirá futuros análisis comparativos entre los complejos poliploides de estas especies.

CV 17

HETEROCROMATINA EN *Paspalum notatum* FLÜGGÉ (POACEAE)

Honfi AI, Daviña JR. Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal, Laboratorio de Citogenética Vegetal, Instituto de Biología Subtropical, IBS-UNaM-CONICET, FCEQyN.
e-mail: ahonfi@gmail.com

Paspalum notatum es una importante forrajera nativa, ampliamente distribuida en América, que posee diploides sexuales ($2n=2x=20$) y poliploides conoespecíficos de reproducción apomítica. Para elaborar el mapa citogenómico de *P. notatum* se describe su cariotipo, distribución y tipo de heterocromatina constitutiva. Se estudiaron los cromosomas mitóticos del citotipo tetraploide (H1603) comparativamente con el diploide ya conocido (H1453), ambos ejemplares depositados en MNES. Se aplicaron técnicas clásicas y moleculares mediante el uso secuencial de CMA/DA/DAPI. El cariotipo está compuesto por $36 m+4 sm$ cromosomas, cuya longitud total varía entre 1,1–2,3 μm . La tetraploidía presenta por cuadruplicado la fórmula cariotípica de $9m+1sm$ propia de los diploides, pero la longitud total del complemento cromosómico no es una simple adición a partir del diploide (57,6 μm en $4x$ y 34,28 μm en $2x$). En el cuarteto 6 metacéntrico se encuentra un satélite en brazo corto, rico en GC, ($\text{CMA}^+ \text{DAPI}^-$



) Ocasionalmente, un satélite se presenta como DAPI. Un cromosoma 6 tiene en posición distal del brazo corto una banda CMA⁺DAPI de 0,5 μ m, cuya condición es heterocigota estructural. El aumento de tamaño genómico del tetraploide no está asociado a un aumento proporcional en heterocromatina constitutiva, cuyo valor asciende apenas al 3,47%, en cambio en diploides es del orden del 2,8 % del total del genoma. La heterocromatina constitutiva encontrada *P. notatum* es rica en GC y tiene un patrón de localización de bloques de tipo conservado.

CV 18

AVALIAÇÃO DE CITOTOXICIDADE DE *Anadenanthera macrocarpa* (BENTH.) BRENAN EM CÉLULAS MERISTEMÁTICAS DE *Allium cepa* LINN.

Garcia ACFS¹, DSBS Silva², NP Damascena³, CS Estevam³, R Scher⁴, SM Pantaleao⁵. ¹Universidade Federal de Sergipe, Av. Marechal Rondon, CEP 49100-000, São Cristóvão, Sergipe, Brasil, ²Faculdade de Biociências, Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul, Av. Ipiranga, n° 6681, CEP 90610-000, Porto Alegre, Rio Grande do Sul, ³Departamento de Fisiologia, Universidade Federal de Sergipe, Av. Marechal Rondon, CEP 49100-000, São Cristóvão, Sergipe, Brasil, ⁴Departamento de Morfologia, Universidade Federal de Sergipe, Av. Marechal Rondon, CEP 49100-000, São Cristóvão, Sergipe, Brasil, ⁵Departamento de Biologia, Universidade Federal de Sergipe, Av. Marechal Rondon, CEP 49100-000, São Cristóvão, Sergipe, Brasil.
e-mail: spleao@yahoo.com.br

Anadenanthera macrocarpa é uma espécie vegetal utilizada pela população para fins medicinais principalmente pelas suas características antiinflamatórias e antioxidantes. Este trabalho teve objetivo avaliar o potencial citotóxico da decocção de *A. macrocarpa* em células meristemáticas de *Allium cepa*. Neste estudo, foram testadas dez diferentes concentrações da decocção e a água destilada foi usada como controle negativo. As lâminas foram preparadas através da técnica de esmagamento, e foram analisadas 4000 células para cada grupo de bulbos, observando-se o ciclo celular de *A. cepa* e anormalidades presentes em suas células. Também foi feita análise dos fitoquímicos presentes em *A. macrocarpa*. Foi calculado o Índice Mitótico (IM) e a análise estatística foi realizada através do teste Kruskal-Wallis ($p < 0.05$). De acordo com os resultados obtidos, houve redução do IM em quase todas as concentrações testadas, quando comparadas ao controle. Em relação à presença de aberrações celulares, não houveram diferenças significativas quando comparadas ao controle. Os

resultados indicaram que a decocção dessa espécie pode apresentar efeitos antiproliferativos, mas não induz danos ao DNA das células meristemáticas de *Allium cepa*.

CV 19

ESTUDIOS CITOGENÉTICOS EN *Solanum pseudocapsicum* (SOLANACEAE) Y ESPECIES EMPARENTADAS. RESULTADOS PRELIMINARES

Moyetta N, Chiarini F, Barboza G. IMBIV-CONICET-UNC.
e-mail: natalia_moyetta@yahoo.com.ar

Solanum pseudocapsicum, nativa de Sudamérica, es una hierba cultivada en todo el mundo por su valor ornamental, y presenta una gran variabilidad fenotípica. Es por ello que la delimitación de esta especie, sus taxones infraespecíficos y la relación con especies afines es confusa y genera problemas nomenclaturales. La validez de varias entidades es cuestionada sobre la base de caracteres morfológicos semejantes y continuos. A fin de circunscribir el grupo y dilucidar la real identidad de sus integrantes, se han encarado distintos estudios multidisciplinarios. Dado el escaso conocimiento citogenético existente para estas especies, se presenta en esta contribución el análisis de los cariotipos, con tinción clásica, de: *Solanum pseudocapsicum* L., *S. diflorum* Vell., *S. tucumanense* Griseb. y *S. delicatulum* L.B. Sm. & Downs. Todas las especies poseen $2n = 24$; los cariotipos estuvieron constituidos en su mayoría por cromosomas meta- y submetacéntricos, excepto *S. tucumanense* que tiene un par subtelocéntrico. El largo total del genoma haploide presentó un rango de 19,05 μ m a 21,57 μ m. En cuanto a la asimetría de los cariotipos, *S. tucumanense* resultó ser el más asimétrico con la mayoría de sus cromosomas y *S. diflorum* el más simétrico. Los resultados fueron analizados estadísticamente concluyéndose que las diferentes variables cromosómicas sirvieron para individualizar especies. Estos estudios sostienen la existencia de tres especies, hecho que se suma a los resultados obtenidos en el estudio de caracteres morfoanatómicos en individuos vivos y gran cantidad de material de herbario.



BAG
Journal of
Basic & Applied Genetics

**COMUNICACIONES
LIBRES**



EPG

EPIGENÉTICA

EPG 1

VARIACIÓN SOMACLONAL Y CAMBIOS EN LA METILACIÓN DE ADN EN PLANTAS DE AJO CULTIVADAS *IN VITRO*

Gimenez MD¹, S García Lampasona¹, VC Conci², JL Burba³.
¹Laboratorio de Biología y Genética Molecular Vegetal, INTA-IBAM (CONICET, UNCuyo), ²Instituto de Patología Vegetal (IPAVE) CIAP-INTA, ³EEA La Consulta INTA.
 e-mail: mdgimenez@fca.uncu.edu.ar

El ajo común (*Allium sativum* L) es sometido a cultivo *in vitro* para obtener bulbos libres de virus y mejorar la producción. Sin embargo, antecedentes en diversas especies indican que el cultivo *in vitro* produce cambios somaclonales, citogenéticos y epigenéticos. Para determinar los cambios morfológicos, epigenéticos y de nivel de ploidía producidos en *A. sativum* cv Sureño INTA luego del cultivo *in vitro*, bulbos saneados de virus mediante termoterapia y cultivo *in vitro*, se cultivaron a campo durante 3 temporadas (tratamientos **I**, **II** y **III**). En 45 plantas de cada tratamiento se evaluaron características morfológicas y nivel de ploidía. Los cambios epigenéticos se evaluaron mediante MSAP utilizando material vegetal de plantas provenientes de campo (**I**, **II** y **III**) y de cultivo *in vitro* (extraído a los 8, 13 y 25 meses). En cuanto a los cambios morfológicos evaluados, el número de hojas verdes presentó diferencias significativas entre los tratamientos **I**, **II** y **III**, con 6,17, 6,89 y 7,57 hojas respectivamente, evidenciando una reversión progresiva del fenotipo durante los sucesivos cultivos a campo con respecto al fenotipo control (bulbos que no fueron sometidos a cultivo *in vitro*). Se determinó que la colección de plantas era diploide a excepción de 5 ejemplares del tratamiento **I** que presentaron células diploides y tetraploides. La variabilidad epigenética calculada mediante AMOVA entre cultivo *in vitro* y a campo resultó de 95,34%. Estos resultados respaldan la hipótesis de que los cambios fenotípicos reversibles encontrados se correlacionan con cambios en la metilación del ADN.

EPG 2

ALTERAÇÕES (EPI)GENÉTICAS NAS SÍNDROMES DE BECKWITH-WIEDEMANN E SILVER-RUSSELL, E NA HEMIHIPERPLASIA ISOLADA

Machado FB¹, FB Coeli-Lacchini², HR Magalhães¹, SBP Leite¹, E Medina-Acosta³, ES Ramos¹. ¹Departamento de Genética, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Brasil, ²Departamento de Clínica Médica, Faculdade de

Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Brasil, ³Núcleo de Diagnóstico e Investigação Molecular, Universidade Estadual do Norte Fluminense Darcy Ribeiro, Brasil.
 e-mail: filipebma@yahoo.com.br

O *imprinting* genômico é um processo regulado epigeneticamente que faz com que os alelos sejam expressos de acordo com a sua origem parental. As síndromes de Silver-Russell (SSR) e Beckwith-Wiedemann (SBW) são doenças de alterações do *imprinting* genômico, envolvendo principalmente o cromossomo 11. A Hemihiperplasia Isolada (HHI) corresponderia a uma forma mais leve da SBW. Em 11p15.5, estão localizadas duas regiões controladoras de *imprinting* (ICR1 e ICR2), que controlam a expressão de genes *imprinted* (marcados), envolvidos com essas doenças. Neste estudo foram pesquisadas alterações (epi)genéticas em amostras de 32 pacientes com SBW, 16 HHI, 20 SSR e seus pais, quando disponíveis. O perfil de metilação nas ICRs 1 e 2 foi verificado por MS-MLPA e DESM-RT. As alterações estruturais do cromossomo 11 foram avaliadas por MLPA e por marcadores microssatélites. Dissomia uniparental paterna do cromossomo 11 foi responsável por 13% dos casos de HHI e 19% de SBW. Um paciente apresentou duplicação paterna de ambas as ICRs. Uma deleção não descrita anteriormente no gene *CDKN1C* foi observada em uma paciente com SBW e sua mãe. Para a SBW, foi observada hipermetilação na ICR1 e hipometilação na ICR2 em 6% e 42% dos casos, respectivamente. Nos pacientes com SSR, foi observada hipometilação na ICR1 em 25% dos casos. As frequências de alterações encontradas foram semelhantes às descritas na literatura. Os achados mostram a complexidade da etiologia das doenças estudadas e os dados moleculares são imprescindíveis para o adequado aconselhamento genético. Financiamento: FAPESP, FAEP, CNPq.

EPG 3

INFLUENCIA DE LA ANCESTRÍA GENÉTICA EN LA METILACIÓN GLOBAL DEL ADN EN PACIENTES CON CÁNCER

Cappetta M¹, M Berdasco², J Hochmann¹, C Bonilla³, M Sans⁴, PC Hidalgo⁴, N Artigaveytia⁵, M Esteller², B Bertoni¹. ¹Departamento de Genética, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Montevideo, Uruguay, ²Programa de Epigenética y Biología del Cáncer, Instituto de Investigaciones Biomédicas de Bellvitge, 08907 L'Hospitalet, Barcelona, España, ³Department of Social Medicine, University of Bristol,

England, ⁴Departamento de Antropología Biológica, Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación, Universidad de la República, Montevideo, Uruguay, ⁵Departamento Básico de Medicina, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Montevideo, Uruguay.
e-mail: monicac@fmed.edu.uy

El estudio solo de variantes genéticas no es suficiente para explicar una enfermedad compleja como el cáncer. Alteraciones en los patrones de metilación del ADN han sido asociadas a diferentes tipos de cáncer. Con el objetivo de detectar marcadores de susceptibilidad al desarrollo de melanoma y cáncer de mama en nuestra población, integramos la información genética y epigenética de los individuos. Determinamos el nivel de metilación genómica global en leucocitos de pacientes con cáncer mediante la cuantificación relativa de 5mC. Detectamos una hipometilación global del ADN en pacientes con melanoma y con cáncer de mama en comparación con sus grupos controles sanos ($p < 0,001$). Estos resultados sugieren un potencial uso como marcadores riesgo. Dado que la población uruguaya es mestizada con alto componente europeo, y aporte africano y amerindio, y tanto melanoma como cáncer de mama tienen incidencias muy altas con respecto a las otras poblaciones, se estudió la correlación entre la metilación global del ADN y el componente ancestral. La ancestría genética individual se determinó mediante el análisis de marcadores informativos de ancestralidad. Detectamos una correlación negativa entre el componente africano y los niveles de metilación genómica global en pacientes con cáncer ($p < 0,005$), traduciendo en un menor nivel de metilación cuanto mayor es el componente africano. Esto sugiere la importancia de considerar la ancestría como variable modificadora en los estudios epigenéticos de asociación en poblaciones mestizadas como Latinoamérica.

EPG 4

DO HEALTHY RELATIVES OF ASTHMATICS HAVE LESS RESPIRATORY FUNCTION THAN HEALTHY RELATIVES OF NON-ASTHMATICS?

Pereira C¹, N Veiga¹, C Almeida¹, A Lobo², H Barros².
¹CI&DETS. Polytechnic Institute of Viseu, ²Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.
e-mail: carpereira@portugalmail.pt

Introduction: The objective of this study was to compare the respiratory function in healthy relatives

of asthmatic and non-asthmatic adolescents. Methods: In a cross-sectional approach we assessed 101 family-case (one or more asthmatic adolescents) and 275 family-control (non-asthmatic adolescents). In each family we evaluated mother, father and siblings more than 11 years old, without asthma (total sample of 821 relatives). Evaluation of the respiratory function was assessed by the forced expiratory volume in 1 second (%FEV1) and the forced vital capacity (FVC). Results: Fathers of adolescents with asthma had significantly lower values of lung function (84.6 vs. 97.6, $p < 0.01$ for FEV and 84.3 vs. 97.9, $p < 0.01$ for FVC), and mothers (97.3 vs. 109.7, $p < 0.01$, for FEV and 89.5 vs. 105.5, $p < 0.01$ for FVC). Siblings of adolescents with asthma have lower FEV (98.6 vs. 109.4, $p < 0.01$) and FVC (85.9 vs. 102.7, $p < 0.01$). In family-cases FVC had a significant correlation with the values of siblings ($r = 0.3$), and mothers ($r = 0.4$), and FEV had a significant correlation with the siblings ($r = 0.3$), and mothers ($r = 0.3$). In family-controls FVC and FEV had correlation with brothers, mothers and fathers. Conclusion: The healthy relatives of asthmatic adolescents have decreasing respiratory function than healthy relatives of non-asthmatics.

EPG 5

NÍVEIS DE METILAÇÃO DO DNA GLOBAL DURANTE A INDUÇÃO DA EMBRIOGÊNESE SOMÁTICA EM *Acca sellowiana* POR HPLC

Vieira LN¹, HPF Fraga¹, CA Caprestano¹, DA Steinmacher³, GA Micke², R Pescador¹, MP Guerra¹. ¹Programa de Pós Graduação em Recursos Genéticos Vegetais, Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC), Florianópolis, Santa Catarina (SC), Brasil, ²Departamento de Química, UFSC, Florianópolis, SC, Brasil, ³Instituto Biosomática, Holambra, São Paulo, Brasil.
e-mail: leilanieira@gmail.com

A metilação do DNA é um mecanismo epigenético regulatório da expressão gênica, que pode ser associado com as fases de desenvolvimento e a competência morfogenética *in vitro* em plantas. No presente estudo foram analisados os níveis de metilação do DNA global durante a indução da embriogênese somática em *A. sellowiana* por cromatografia líquida de alta eficiência (HPLC). Embriões zigóticos dos acessos 101X458 e 85 foram submetidos a três diferentes tratamentos: Pulso 200 μM ácido 2,4-diclorofenoxiacético (2,4-D)/0 μM 5-Azacitidina (AzaC) (Controle); Pulso 200 μM 2,4-D/50 μM AzaC; Pulso 100 μM AzaC/50

μM AzaC. As amostras foram coletadas após 10, 20 e 30 dias de cultivo e submetidas à extração de DNA e digestão de ácidos nucleicos. Para o acesso 101X458 a análise por HPLC indicou níveis de metilação de 31.4%, 40.1% e 31.7% nas culturas do tratamento controle, 30%, 26.7% e 27.9% para o tratamento com pulso 100 μM AzaC/50 μM AzaC, e 29.4%, 32.5% e 40.2% para o tratamento com pulso 200 μM 2,4-D/50 μM AzaC, aos 10, 20 e 30 dias de cultivo, respectivamente. Para o acesso 85 os níveis encontrados foram de 24.9%, 24% e 26.1% para o controle, 23.1%, 29% e 23.6% para o tratamento com pulso 200 μM 2,4-D/50 μM AzaC, e 29.1%, 26.8% e 21.4% para o tratamento apenas com AzaC. Os resultados indicam que os níveis de metilação são afetados pela presença do 2,4-D, AzaC e também pelo tempo de cultivo. Além disso, tratamentos que indicaram formação de embriões somáticos apresentaram padrões semelhantes nos níveis de metilação, indicando uma associação entre a metilação e a resposta embriogenética.

EPG 6

PADRÕES DE METILAÇÃO DO DNA GLOBAL EM RESPOSTA À CRIOPRESERVAÇÃO DE EMBRIÕES SOMÁTICOS DE PUPUNHA (*Bactris gasipaes*)

Fraga HPF¹, AS Heringer¹, DA Steinmacher², MP Guerra¹.
¹Programa de Pós Graduação em Recursos Genéticos Vegetais, Universidade Federal de Santa Catarina, Florianópolis, Santa Catarina, Brasil, ²Instituto Biosomática, Holambra, São Paulo, Brasil.
 e-mail: hugopff@gmail.com

A pupunha (*Bactris Gasipaes* Kunth, Arecacea) é uma palmeira nativa da Amazônia cultivada para produção de frutos e palmito. A criopreservação de embriões somáticos pode ser empregada para a conservação de germoplasma desta espécie, contudo há evidências de que esta técnica pode resultar em alterações epigenéticas associadas à metilação do DNA. O presente estudo visou analisar os níveis de metilação do DNA global por cromatografia líquida de alta eficiência (HPLC) de aglomerados de embriões somáticos (AES) de pupunha submetidos à criopreservação. Estes AES foram submetidos a diferentes tempos de incubação (0, 60, 120, 180 e 240 min) em solução de vitrificação PVS3 (50% sacarose e 50% glicerol) e posteriormente imersos em nitrogênio líquido (NL) por 24h e recuperados em meio de cultura de multiplicação MS após 12 semanas. Amostras de cada tratamento

foram submetidas à extração de DNA e posterior digestão de ácidos nucleicos. Culturas incubadas em PVS3 indicaram aumento no nível de metilação quando comparadas ao tratamento controle, sendo observados valores de 24,5% de metilação no tratamento controle e 29,6% para os AES incubados por 120 min em PVS3. AES incubados em PVS3 e submetidos ao NL apresentaram média de metilação global de 28,5%, sendo o maior nível observado no tratamento com 180 min de incubação em PVS3 (29,6%). Assim, tanto o tratamento com PVS3 quanto a imersão dos AES em NL causa um aumento médio de 15% nos níveis de metilação do DNA global, podendo este fato estar relacionado com a proteção destas células ao PVS3 e a temperaturas ultra-baixas.

EPG 7

EFECTOS DE SEÑALES EPIGENÉTICAS EN CÉLULAS MADRE DE LA RETINA EN BIOENSAYOS TRADICIONALES Y 3D

Bareiro NM, AM Cruz Gaitán, GE Miranda, NG Carri. Dto. de Biología del Desarrollo, Instituto Multidisciplinario de Biología Celular-IMBICE, La Plata, Buenos Aires, Argentina.
 e-mail: maia_bareiro@hotmail.com

Existen Células Madre (CM) en zonas específicas de la retina como la Zona Marginal Ciliar (ZMC), de las cuales poco se conoce acerca de su proliferación y diferenciación, lo cual es indispensable en la investigación de la regeneración neural. Por lo tanto, el objetivo de este trabajo es estudiar el efecto de Factores Tróficos (FT) sobre dicha capacidad mediante bioensayos *in vitro*. Para ello se utilizaron CM provenientes de ratones postnatales de día 0-1 cultivadas en medio para CM (Neurobasal+F12+B27+bFGF+EGF, 37 °C, humedad 100% y CO₂ 5%) induciendo la formación de Neuroesferas (NS), característica principal de CM Neurales (CMN) y a su vez estimuladas con FT (NTN o NT3) o sin estimulación (control) sobre bioensayo con colágeno (3D) analizando procesos de diferenciación y neuritogénesis a las 24 y 48 hs de cultivo; al igual que bioensayos sin colágeno con el agregado de BrdU durante 24 hs para determinar proliferación celular. Mediante inmunocitoquímica se analizó la expresión de marcadores específicos de Células Progenitoras, Gliales y Neuronales (GFAP, Pax6, A2B5, FORSE1, etc). Obteniéndose positividad para diferentes tipos de células neurales, al igual que para células proliferantes, observando diferencias entre NS estimuladas y el control. En

el proceso neuritogénico de las NS analizadas en bioensayos 3D se obtuvo variación en cuanto al número y longitud de neuritas. Este estudio evidencia la activación o inhibición del tándem génico de CMN de la ZMC en diferentes condiciones de cultivos donde ensayos 3D favorecen el óptimo crecimiento de neuritas.

EPG 8

FAMILIAR AGGREGATION OF INSOMNIA IN A SAMPLE OF PORTUGUESE TEACHERS

Almeida C, C Pereira, N Veiga, O Amaral, J Pereira. CI&DETS.
Polytechnic Institute of Viseu, Portugal.
e-mail: nelioveiga@gmail.com

Introduction: The aim of this study was to analyze the association between family history and the presence of insomnia in a sample of teachers. **Methods:** In a cross-sectional study we assessed teachers of sixteen public schools of Viseu, Portugal. Data was collected using a self-administered questionnaire. We obtained a final sample of 864 teachers. Insomnia was defined as the presence of one or more of the following symptoms: i) difficulty initiating sleep, ii) difficulty maintaining sleep, iii) early morning awakening and difficulty getting back to sleep, iv) non-restorative sleep, that lasts for a period of 1 month. Prevalence was expressed in proportions and compared by the chi-square test. **Results:** The prevalence of insomnia was 42.0% (95%CI=38.6-45.4). The prevalence of difficulty initiating sleep, difficulty maintaining sleep, early morning awakening with difficulty getting back to sleep, non-restorative sleep was 14.6% (95%CI=11.7-16.4), 29.4% (95%CI=26.5-32.7), 20.2% (95%CI=17.5-22.9) and 21.1% (95%CI=18.6-24.2), respectively. Insomnia was associated with gender (female, OR=1.3, 95%CI=1.0-1.8); family history of insomnia (OR=2.8, 95%CI=1.4-5.8); use of medication (OR=2.3, 95%CI=1.7-3.2); depressive symptoms (OR=2.8, 95%CI=1.8-4.3); sports practice (OR=0.8, 95%CI=0.7-1.0). After adjustment by non-conditional logistic regression for gender, use of medication, depressive symptoms and sports practice, the family history was associated with insomnia (OR=5.7, 95%CI=1.3-25.1). **Conclusion:** Adults with insomnia have six times more risk of having their father, mother or brothers with insomnia.



BAG
Journal of
Basic & Applied Genetics

COMUNICACIONES LIBRES



FG

FARMACOGENÉTICA



FG 1

CYTO AND GENOTOXIC EFFECTS OF A COMPLEX OF CU(II) WITH NORFLOXACIN IN CELL CULTURE. THEORETICAL STUDY

Di Virgilio AL^{1,2}, IE León^{1,2}, CA Franca², SB Etcheverry^{1,2}.
¹Cátedra de Bioquímica Patológica, Facultad de Ciencias Exactas, UNLP, La Plata, Argentina, ²CEQUINOR (CONICET-UNLP), La Plata, Argentina.
 e-mail: aldivirgilio@biol.unlp.edu.ar

Norfloxacin is a member of the fluoroquinolone group of antibiotics used in the treatment of bacterial infections. Interactions between quinolone-metal complexes and DNA can be responsible for pharmacological effects on mammalian cells. Therefore, a deeper insight into the biological properties of these complexes is important for a better understanding of their therapeutic efficacy. We studied the potential antitumoral action of a complex of Norfloxacin with Cu(II), Cu(Nor)₂.5H₂O on rat osteosarcoma (UMR106) and mouse calvaria derived (MC3T3-E1) cells, evaluating its cyto- and genotoxicity. By a theoretical study, we have also elucidated the more stable conformation of the complex under physiological conditions. Cu(Nor)₂.5H₂O caused an inhibitory effect on the proliferation of both cell lines from 300 μM (p<0.01). The decline on UMR106 cell proliferation was more pronounced than in MC3T3-E1. Cu(Nor)₂.5H₂O altered lysosomal metabolism (Neutral Red assay) in a dose-response manner from 300 μM (p<0.001). Morphological studies showed important transformations that correlated with a decrease in the number of cells. Moreover, Cu(Nor)₂.5H₂O caused statistically significant genotoxic effects (*Micronucleus assay*) on both osteoblast cell lines in a lower range of concentrations (p<0.05 at 10 μM, p<0.001 from 25 μM). The dose related genotoxic effect occurred from 5 to 25 μM and from 5 to 10 μM in UMR106 and MC3T3-E1 cells, respectively. Altogether, these results suggest that Cu(Nor)₂.5H₂O is a good candidate to be further evaluated for alternative therapeutics in cancer treatment.

FG 2

PREDICTORES GÉNETICOS DE LA RESPUESTA AL TRATAMIENTO DE LA INFECCIÓN POR EL VIRUS DE LA HEPATITIS C (HCV) EN ARGENTINA

Trinks J¹, A Frías², A Avecilla², C Sotelo², O Torres², A Gadano³, D Flichman⁴, P Argibay¹. ¹Instituto de Ciencias Básicas y

Medicina Experimental (ICBME), Hospital Italiano de Buenos Aires, ²Servicio de Hemoterapia, Hospital Materno Infantil "Ramón Sardá", ³Servicio de Hepatología, Hospital Italiano de Buenos Aires, ⁴Cátedra de Virología, Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina.

e-mail: julieta.trinks@hospitalitaliano.org.ar

El HCV causa hepatitis crónica y puede evolucionar a cirrosis y hepatocarcinoma. La tasa de respuesta al tratamiento en las infecciones con el genotipo 1, el más prevalente en Argentina, es del 46-52%. Recientemente en los genes IL28B e ITPA se han descrito SNPs (polimorfismos de nucleótido único) predictores de la respuesta terapéutica. Objetivo: Caracterizar la frecuencia de estos SNPs en población sana residente en Argentina. P&M: Se reclutaron voluntarios anti-HCV negativos no relacionados entre sí: i) argentinos (n=228; 50,4% hombres; edad 43,2±17,7 años) de Buenos Aires provenientes del Banco de ADN del Hospital Italiano de Buenos Aires; y ii) inmigrantes (n=187; 15,5%; 28,5±6,6) latinoamericanos (74% Bolivia; 14% Paraguay; 12% Perú). Los SNPs rs7270101A>C, rs1127354C>A (ITPA) y rs12979860C>T (IL28B) fueron genotipificados por secuenciación bidireccional. Resultados: Con respecto a IL28B, se observó la homocigosis CC -vinculada a la respuesta terapéutica favorable- en 52,4% de los argentinos (vs. 40,6% de los inmigrantes; p<0,01), 35% CT (vs. 34,4%) y 12,6% TT (vs. 25%; p<0,001); mientras que respecto a ITPA, se detectó la homocigosis CC y AA para ambas variantes -asociada al riesgo de anemia hemolítica- en el 73,4% de los argentinos (vs. 94,7% de los inmigrantes; p<0,001). Los resultados de los argentinos fueron similares (p>0,05) a los ya reportados para la etnia europea. Conclusiones: Estos resultados preliminares reflejan la importancia de caracterizar previamente estas variantes a fin de evaluar el costo-beneficio del tratamiento según el origen del paciente.

FG 3

GENES METABOLIZANTES XENOBIÓTICOS Y GENES RELOJ: ANÁLISIS DE GENOTIPOS EN CÁNCER DE MAMA

Cerliani MB¹, JJ Chiesa², SM Richard¹. ¹Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE, CIC-CONICET), ²Laboratorio de Cronobiología, Departamento de Ciencia y Tecnología - Universidad Nacional de Quilmes.



e-mail: bele_cerliani@hotmail.com

Existe una estrecha relación entre el sistema circadiano, el ciclo celular y el metabolismo de fármacos y procarcinógenos. Los patrones diarios de expresión de enzimas metabolizantes xenobióticas, junto a las variantes alélicas que presentan los genes reloj y los genes metabolizantes xenobióticos (GMX), afectan procesos celulares relevantes en el desarrollo tumoral. Se evaluó la asociación entre genotipos de genes reloj y GMX, en pacientes con cáncer de mama. Se analizaron 65 muestras de tumores mamarios y 63 muestras control, del Banco de ADN del IMBICE. Mediante PCR y PCR-RFLP se determinaron los genotipos de los genes reloj Clock (*SNP rs1801260*) y Per3 (*VNTR AB047536*), y de los GMX Gstt1 (polimorfismo *null*) y Nat2 (alelos acetiladores rápidos/intermedios/lentos). Los datos se analizaron en tablas 2x2; se testeó desequilibrio de ligamiento. Se encontró riesgo elevado de enfermedad asociado al genotipo Gstt1 *null* (OR=5; IC95% 1,33-18,73); no siendo así con Clock (OR=0,61; IC95% 0,30-1,25), Per3 (OR=0,67; IC95% 0,33-1,39) y Nat2 (OR=0,72; IC95% 0,36-1,47). La estratificación de las muestras según fenotipo de metabolización (por polimorfismos de Nat2 y Gstt1), indicó que no hay correlación entre polimorfismos de GMX y genes reloj, que modifique el riesgo de enfermedad. Determinados alelos de Nat2 se encontraron en desequilibrio de ligamiento con alelos de Clock y Gstt1 ($p < 0,05$), sólo en los tumores, indicando que algunas combinaciones alélicas se presentan con frecuencia en los individuos afectados, lo que podría tener un impacto en el desarrollo del cáncer.

FG 4

EVALUACION GENOTÓXICA *IN VIVO* DEL EXTRACTO DE UNA PLANTA *Helietta apiculata* (RUTACEAE) EN MÉDULA ÓSEA DE RATÓN

Yaluff G^{1,2}, ME Ferreira¹, N Vera¹, MA Ferreira¹, N Portillo¹, Z Pankow², A Segovia³. ¹Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud (IICS)-Universidad Nacional de Asunción (UNA), Asunción-Paraguay, ²Facultad de Ciencias Exactas y Naturales (FaCEN-UNA), Asunción-Paraguay, ³Centro Multidisciplinario de Investigaciones Tecnológicas (CEMIT-UNA) Asunción-Paraguay.

e-mail: gloriayaluff@yahoo.com

La leishmaniasis es una enfermedad infecciosa provocada por un parásito denominado leishmania. En la actualidad las drogas utilizadas para el tratamiento de las leishmaniasis cutánea y visceral

humana son tóxicas. En los últimos años se han abocado a la búsqueda de productos naturales y sintéticos para encontrar nuevos agentes terapéuticos que no presenten reacciones colaterales. En la búsqueda de estos compuestos en plantas paraguayas, con la especie *Helietta apiculata* (*Rutaceae*) vegetal, se demostró que compuestos aislados del extracto presenta actividad leishmanicida *in vivo*. En el presente estudio y teniendo como antecedente los resultados de esta actividad leishmanicida, se evaluaron los efectos genotóxico y citotóxico sobre el modelo murino *in vivo* del extracto crudo de *Helietta apiculata* determinando el riesgo de daño ante una eventual exposición en humanos. En una primera etapa se realizó el estudio de los efectos secundarios tanto genotóxicos como citotóxicos a través del Test de Micronúcleo y según la relación de EritrócitoPolicromático/ Eritrócito Normocromático en células de médula ósea. El análisis estadístico mostró que no hay manifestación de efectos genotóxicos dado por la frecuencia de eritrocitos inmaduros micronucleados(MN) ni efectos de citotoxicidad a nivel de médula ósea, dada por la relación entre eritrocitos policromáticos y normocromáticos comparados con el control positivo. En estas concentraciones de evaluación el extracto no induce un aumento significativo de micronúcleos en las células de los ratones ni una disminución de la relaciónEPC/EN.

FG 5

Vkorc Y LA EFICACIA DE LOS RODENTICIDAS EN *Mus musculus* DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES

Firmenich VE², VA León², M Busch², MB Espinosa¹. ¹Fundación PROSAMA. Paysandú 752-C1405ANF-CABA, ²Departamento de Ecología, Genética y Evolución, FCEyN-UBA. e-mail: mariabespinosa@gmail.com

Se propuso como causa de la resistencia a los rodenticidas la aparición de mutaciones en el gen *Vkorc1*. Analizamos la presencia de mutaciones que producen sustituciones de Tyr139Cys y Leu128Ser en VKORC de *Mus musculus* de granjas donde se utilizan anticoagulantes (bromadiolona, warfarina) como control de plagas. A partir de ADN genómico de 20 *Mus musculus* capturados en la Provincia de Buenos Aires (34°16" S; 59°13" W), se amplificó mediante PCR la región *Vkorc1*. La secuenciación se realizó en el Instituto de Biotecnología del INTA. El análisis de los tres exones del gen (hecho con el programa Megablast, NCBI) mostró una similitud de



entre 75 y 99% con la secuencia depositada en la base de datos: NT 039433.7, *Mus musculus* C57BL/6J; cromosoma 7. Este resultado se obtuvo para secuencias desde 36 a 315 bases que corresponden a *Vkorc* de *Mus musculus*. No encontramos mutaciones en los individuos analizados. Si bien las secuencias obtenidas cubren parcialmente la región *Vkorc1*, creemos que de hallarse SNPs estarían en baja frecuencia.

FG 6

POLIMORFISMOS GENÉTICOS DE MTHFR 677 Y 1298 EN POBLACION VENEZOLANA DE DIFERENTE ORIGEN ÉTNICO

Chacín M¹, S Ferraz¹, A Rivas¹, G Suárez¹, M Bravo-Urquiola¹, S Montilla¹, G García¹, D Velázquez², A Arends¹. ¹Laboratorio de Investigación de Hemoglobinas Anormales, Instituto Anatómico "José Izquierdo", Facultad de Medicina, Universidad Central de Venezuela, ²Servicio de Hematología, Hospital Universitario de Caracas, Venezuela.
e-mail: mchacin50@hotmail.com

El estudio de los polimorfismos de Metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR) es relevante debido a que se han observado asociados a ciertas enfermedades, sin embargo se han reportado diferencias en cuanto a la frecuencia de estos en diferentes grupos étnicos. La presente investigación se llevó a cabo con la finalidad de determinar la frecuencia de los polimorfismos genéticos de la enzima MTHFR 677 y 1298 en 259 individuos sanos, pertenecientes a diferentes grupos étnicos venezolanos, utilizando la técnica PCR-RFLP. La frecuencia de los alelos mutados para MTHFR 677 y 1298 en población general fue de 55,21% y 34,50%, respectivamente. El alelo mutado de MTHFR 677 fue más frecuente en afrodescendientes y el alelo MTHFR 1298 estuvo presente principalmente en venezolanos caucásicos. En indígenas la frecuencia de ambos alelos fue la más baja o no estuvo presente. Fue importante determinar las frecuencias de estos polimorfismos debido a que la mutación 677C>T está asociada con un riesgo de 2 a 4 veces mayor de sufrir defectos del tubo neural y los polimorfismos en el alelo 1298A>C incrementan el riesgo de neoplasma cérvico en mujeres con multi-embarazos, además se han encontrado asociados con el riesgo a padecer leucemia, daños cerebrovasculares, cardiopatías y hendidura palatina, algunas de estas muy frecuentes en Venezuela. Estos estudios sentarán las bases que permitirán evaluar la relación de la presencia de estos polimorfismos con la susceptibilidad a padecer alguna de estas enfermedades.

Trabajo financiado por FONACIT MC200700166, MC2008001053, ECOSNORD PI200500758.

FG 7

POLIMORFISMOS GENÉTICOS DE MTHFR 1298 Y 677 EN PACIENTES CON LEUCEMIA

Ferraz S¹, M Chacín¹, J Angulo¹, V Araujo¹, S Montilla¹, M Bravo¹, G García¹, D Velásquez², A Arends¹. ¹Laboratorio de Investigación de Hemoglobinas Anormales, Instituto Anatómico Dr. José Izquierdo, Facultad de Medicina, Universidad Central de Venezuela, ²Servicio de Hematología, Hospital Universitario de Caracas, Venezuela.

e-mail: alantoides28@hotmail.com

El gen MTHFR codifica la enzima encargada de proveer los grupos metilo a la célula por la conversión de 5-10 metilentetrahidrofolato a 5-metiltetrahidrofolato, forma circulante del folato. Se han descrito los polimorfismos C677T y A1298C asociados con la disminución de su actividad enzimática, afectando el metabolismo de folato intracelular. Concentraciones bajas de folato han sido relacionadas con el riesgo de padecer cáncer. Las células hematopoyéticas son altamente susceptibles a cambios en la disponibilidad de folato durante su desarrollo. Por este motivo se determinaron las frecuencias de polimorfismos C677T y A1298C en un grupo de pacientes venezolanos con leucemia. Se obtuvo el ADN de 102 pacientes con leucemia del Servicio de Hematología del HUC para realizar el genotipaje de MTHFR C677C y A1298C, mediante la técnica PCR-RFLP. Se obtuvo una frecuencia genotípica para MTHFR 1298 de 52% A/A, 47% A/C y 2% C/C, siendo más frecuente el genotipo homocigoto normal (A/A) en pacientes con LLA, LMA y LLC, y el genotipo heterocigoto (A/C) en pacientes con LMC. La frecuencia genotípica de MTHFR 677 obtenida fue de 56% C/T, 33% C/C y 11% T/T, siendo el genotipo heterocigoto (C/T) el más frecuente en pacientes con LLA, LMA, LMC, y LLC. Este estudio es pionero en pacientes con leucemia en la población venezolana, sugiriendo que podría existir una relación entre la presencia de los polimorfismos MTHFR 1298 y MTHFR 677 y la susceptibilidad de desarrollar leucemia. Financiamiento FONACIT MC-2007001066 MC-2008001053.

FG 8

POLIMORFISMOS DEL GEN MDR1 EN LA ASOCIACION PCT-VIH

Melito V^{1,2}, V Parera¹, MV Rossetti^{1,2}, A Batlle¹, AM Buzaleh^{1,2},



J Lavandera¹. ¹CIPYP, CONICET, Hospital de Clínicas, UBA, ²Departamento de Química Biológica, FCEN, UBA.

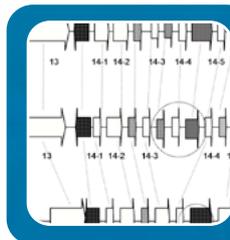
e-mail: rossetti@qb.fcen.uba.ar

La Porfiria Cutánea Tardía (PCT) es la más frecuente en Argentina (1:25000); se desencadena por distintos factores incluyendo fármacos. En nuestro país el 13% de los PCT son portadores del virus de la inmunodeficiencia humana (VIH). El gen de resistencia a múltiples drogas (MDR1) codifica para la glicoproteína de membrana P-gp que actúa como transportador dependiente de ATP de numerosos xenobióticos y antirretrovirales. El polimorfismo de nucleótido simple (SNP) c.3435 C>T presente en el exón 26 afecta la expresión de P-gp y la respuesta frente a drogas. Previamente se estudió la frecuencia de polimorfismos del CYP3A5 y CYP2B6 en individuos PCT y PCT-VIH sin encontrar una asociación significativa. El objetivo fue evaluar la incidencia del polimorfismo del gen MDR1 en la asociación PCT-VIH. La genotipificación del exón 26 se realizó por PCR-RFLP. La frecuencia genotípica en los grupos estudiados fue: control: CC=34,6% (18/52); CT=61,5% (32/52) y TT= 3,9% (2/52); PCT: CC=13,8% (3/26); CT=51,7% (14/26) y TT=34,5% (9/26) y PCT-VIH: CC=11,1% (5/27); CT=55,6% (15/27) y TT=33,3% (9/27). La frecuencia génica del alelo polimórfico fue 0,35 (control); 0,62 (PCT) y 0,54 (PCT-VIH). Se observaron diferencias significativas entre el grupo control y los grupos PCT ($p<0,001$) y PCT-VIH ($p<0,05$), indicando mayor prevalencia de la mutación en individuos con PCT; no hubo diferencia significativa entre los grupos PCT y PCT-VIH. Este resultado indicaría una posible influencia del SNP c.3435 C>T en el desencadenamiento de la PCT independientemente de la infección por VIH.



BAG
Journal of
Basic & Applied Genetics

COMUNICACIONES LIBRES



GBIO

GENÓMICA Y BIOINFORMÁTICA

GBIO 1

CARACTERIZACIÓN DEL PROMOTOR DEL TNF-ALFA EN *Sapajus cay* (*Cebus libidinosus* = *Cebus apella paraguayanus*)

Sanchez Fernandez C¹, I Badano¹, M Kowalewski², DJ Sanabria¹, M Rinas³, DJ Liotta¹. ¹Laboratorio de Biología Molecular Aplicada. Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales. Universidad Nacional de Misiones, ²Estacion Biológica Corrientes (MACN-CONICET), ³Parque Ecológico "El Puma" (Candelaria), Ministerio de Ecología, Recursos Naturales Renovables y Turismo (MERNRyT) de Misiones. e-mail: inesbadano@gmail.com

El Factor de Necrosis Tumoral alfa (TNF α) es una citoquina pro-inflamatoria que juega un rol central en la respuesta inmune de los primates. Los niveles de expresión del gen se encuentran regulados a través de un promotor que se extiende 1,2Kb río arriba del sitio de inicio de la transcripción. Esta región genética se encuentra bien caracterizada en humanos, pero se desconoce su secuencia en primates neotropicales de Argentina y Paraguay. El objetivo de este trabajo fue caracterizar el promotor del TNF α en ejemplares de la especie *Sapajus cay* (*Cebus libidinosus* = *Cebus apella paraguayanus*) mantenidos en cautiverio en el Parque Ecológico el Puma, Misiones. Se analizaron 14 muestras de ADN genómico total. Las secuencias promotoras fueron obtenidas mediante PCR y secuenciación. Se obtuvieron fragmentos de 600 pb. en 4 muestras. El análisis de secuencia indicó: (i) ausencia de variabilidad intra-específica; (ii) 62 sitios variables respecto del promotor de *Homo sapiens* (GenBank: NG_012010) destacándose 2 transiciones ubicadas en el motivo de unión del Factor de Transcripción Sp1, proteína involucrada en la activación del gen del TNF- α . Esta variabilidad inter-específica podría ser relevante para los niveles de expresión génica y por tanto para la susceptibilidad a enfermedades. Estos resultados constituyen el primer reporte de secuencias de primates neotropicales de la Argentina y Paraguay y permite generar datos primarios que podrán ser útiles en estudios de genética comparada y evolución del sistema inmune. Financiamiento: CEDIT-Gobierno de Misiones.

GBIO 2

CLONAGEM E CARACTERIZAÇÃO DA REGIÃO IIS6 DO GENE DO CANAL DE SÓDIO EM POPULAÇÕES DE *Anopheles darlingi*

Silva APB¹, WP Tadei^{1,2}, AJ Martins³, D Valle³, M Jacobs-

Lorena⁴, JMM Santos^{1,2}. ¹Instituto Nacional de Pesquisas da Amazônia, ²Universidade do Estado do Amazonas, ³Instituto Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro, ⁴Johns Hopkins Malaria Institute. e-mail: anna@inpa.gov.br

O canal de sódio regulado por voltagem (Na_v) é um sistema transmembrana responsável pela transmissão de impulsos nervosos. É formado por 4 domínios homólogos (I-IV), cada um dos quais apresentando 6 segmentos hidrofóbicos (S1-S6). Ele é o principal alvo dos inseticidas piretróides usados para controlar mosquitos adultos, tais como *Anopheles darlingi*, o principal vetor da malária na região amazônica. No entanto, o seu uso intensivo tem favorecido o desenvolvimento de resistência em muitos insetos de importância médica, agrícola e veterinária ao redor do mundo. Essa resistência, conhecida como *knockdown resistance* (*kdr*), ocorre por uma mutação pontual que modifica o canal, não permitindo a correta ligação entre este e a molécula do inseticida, sendo um fator limitante nos programas de controle de vetores. Por isso, esse trabalho teve como objetivo clonar e caracterizar a região IIS6 do gene do canal de sódio em *A. darlingi* (AdNa_v), visando a detecção de mutações tipo *kdr*. Populações naturais de Manaus e Coari foram coletadas, tiveram seu DNA extraído, amplificado e seqüenciado. O fragmento isolado apresentou 200pb, oriundo de 192 clones de boa qualidade, homólogo a região IIS6 do gene Na_v de outros anofelinos, presentes no GenBank. A análise do AdNa_v revelou 23 sítios polimórficos, com 10 substituições sinônimas nos exons e 13 no intron. Ocorreram 13 transições, 9 transversões e 2 deleções. No entanto, não foram detectados haplótipos tipo *kdr*, mas sua ocorrência é permissível uma vez que o códon do sítio 1014 é similar ao das demais espécies que apresentam a mutação.

GBIO 3

USE OF THE SYSTEMS BIOLOGY TO STUDY OF STATINS AS COMPOUNDS OF CELLULAR ANTI-AGING

Suhre T, PRD Picolotto, JE Vargas, D Bonatto. Department of Molecular Biology and Biotechnology, Laboratory of Molecular Radiobiology-Universidade Federal de Rio Grande do Sul-Porto Alegre-RS. e-mail: tais.suhre@ufrgs.br

Chronic inflammation has been identified as a pathogenic factor in aging process that is highly

associated with the occurrence of several chronic diseases. Interestingly, statins are lipid-lowering agents that act by inhibiting the HMG-CoA reductase, a key enzyme in cholesterol synthesis. However, pleiotropic effects of statins, such as anti-inflammatory and anti-aging properties, have been related but not clearly described. Thus, in order we pretend to elucidate the link between statins and their anti-aging properties by topological analysis of human networks. To aim this objective, we generated networks of interactions based in data mining of literature between the statins and proteins associated to inflammatory pathways. Proteomic database STITCH 3 (<http://stitch.embl.de/>) and STRING 9.0 (<http://string.embl.de/>) were used. The networks generated were analyzed using the program Cytoscape 2.7, and MCODE software to modular analyses. Main biological processes (gene ontology) associated to network were determined by BINGO software. The results indicated that statins act in several cellular processes related to aging, such as in inflammatory and stress caused by free radicals and response to radiation. Through these results, we generated an hypothetical model showing the anti-aging mechanism of action of statins in human cells.

GBIO 4

CARACTERIZACIÓN DE ELEMENTOS TRANSPONIBLES EN *Eragrostis curvula*

Romero JR¹, I Garbus¹, D Zappacosta^{1,2}, V Echenique^{1,2}.
¹CERZOS (CONICET), CCT Bahía Blanca, Camino de la Carrindanga Km 7, 8000 Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina,
²Departamento de Agronomía (Universidad Nacional del Sur).
 e-mail: echeniq@criba.edu.ar

Los elementos transponibles (TEs) son fragmentos de ADN que pueden movilizarse y constituyen entre el 50-80% del genoma de las gramíneas. La transposición puede causar mutaciones y producir modificaciones del ADN, ya sea por arrastre de un gen a otro cromosoma o interrumpiendo su secuencia, y ocurre más activamente en situaciones de estrés. Nuestro grupo de trabajo los ha encontrado diferencialmente expresados en relación a la ploidía y modo reproductivo en *E. curvula* aunque hasta el momento no se ha realizado una caracterización sistemática de estos elementos. El objetivo de este trabajo fue realizar una caracterización cuali y cuantitativa de TEs en genotecas de ESTs de inflorescencias y hojas. Los retrotransposones representaron un porcentaje del total de unigenes del 1,74% mientras que los transposones 0,23%.

Las familias más representadas de los primeros fueron *Gypsy* y *Copia* y de los segundos, *Harbinger* y *Helitrons*. A fin de realizar comparaciones con otras gramíneas se confeccionó una base de datos de unigenes de Poaceas (*E. curvula*, *T. aestivum*, *O. sativa* y *Z. mays*), encontrándose una representación similar. Los genes interrumpidos por estos elementos correspondieron a proteínas hipotéticas, proteínas A20/An1 con dominios dedos de Zinc (confieren resistencia al estrés abiótico), proteínas NBS-LRR (confieren resistencia a estreses bióticos) y proteínas y enzimas relacionadas con calidad nutricional de semillas y las vías de síntesis de carotenoides.

GBIO 5

CARACTERIZACIÓN DEL GEN ZDS EN TRIGO CANDEAL EN MATERIALES CONTRASTANTES EN EL CONTENIDO DE PIGMENTOS CAROTENOIDES

Camargo-Acosta E¹, I Garbus^{1,2}, P Roncallo^{1,2}, A Díaz^{1,2}, V Echenique^{1,2}.
¹CERZOS (CONICET), CCT Bahía Blanca, Camino de la Carrindanga Km 7, 8000 Bahía Blanca, Buenos Aires,
²UNS (Universidad Nacional del Sur).
 e-mail: ecamargo@criba.edu.ar

El trigo candeal es la materia prima para la producción de pastas. Un carácter de calidad importante es el color amarillo de su sémola, dado principalmente por el contenido de pigmentos carotenoides en el grano (CPCG). Este carácter es de tipo cuantitativo, altamente heredable, poligénico y su expresión depende de la interacción genotipo-ambiente. Hemos investigado alelos del gen de la enzima Zeta Caroteno Desaturasa (Zds) de la ruta de biosíntesis de carotenoides en cuatro genotipos contrastantes para el CPCG (Kofa y B.Topacio vs UC1113 y B.I.Cumenay). Para ello, fueron diseñados cebadores basados en un EST de Zds de trigo pan (FJ169496.1) con los que se amplificaron secuencias en los cuatro materiales, que fueron clonadas y secuenciadas. Usando los cebadores ZDS3F/3R se obtuvieron cuatro clones que correspondieron a una única secuencia de 1009 pb, constituida por dos intrones y tres exones, con 96% de identidad con los alelos ZDSA1 y ZDS D1 de trigo pan y una inserción de 230 bp con respecto al primero. Los 16 clones obtenidos con los cebadores ZDS4F/5R generaron una secuencia de 1368pb, formada por tres intrones y cuatro exones con 99% identidad con ZDSA1 y 98% con ZDSD1 y una delección de 235 bp con respecto a ZDSD1. Estos resultados sugieren la existencia de un único alelo en los materiales



de candeal analizados. Las deleciones/inserciones y la menor identidad con *zdsA1* y *zdsD1* de la secuencia obtenida con ZDS3F/3R que la observada entre *zdsA1* y *zdsD1*, sugieren que la secuencia identificada no correspondería al genoma A, sino probablemente al B de trigo candeal.

TIPIFICACIÓN MOLECULAR DE *Cryptosporidium* SP. EN TERNEROS DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES

Maidana J¹, M Dominguez¹, E Louge Uriarte², C Garro¹, L Schnittger^{1,3}. ¹Instituto de Patobiología, INTA-Castelar, Buenos Aires, Argentina, ²EAA-INTA Balcarce, Ruta 226 Km 73,5, Buenos Aires, Argentina, ³CONICET, Argentina.
e-mail: lschnittger@cnia.inta.gov.ar

Las infecciones por *Cryptosporidium* sp. son una importante causa de diarrea neonatal en bovinos y afectan también al hombre siendo transmitidas por el agua y los alimentos. Son por lo tanto de importancia para la ganadería y para la salud pública. El objetivo de este estudio fue la identificación molecular de la especie y genotipo de aislamientos (n=18) de *Cryptosporidium* sp., obtenidos de materia fecal de terneros de 5 a 30 días provenientes de tambos de la provincia de Buenos Aires. Luego de la verificación de la presencia de ooquistes por tinción de Ziehl Neelsen, se extrajo el ADN de las muestras y se llevó a cabo la identificación molecular del patógeno mediante amplificación por PCR y secuenciación de una región hipervariable del gen 18S ARNr, seguido de búsquedas por BLAST; observación de la presencia de huellas genéticas características y RFLP. Se halló que en todos los casos el agente infeccioso fue *C. parvum*, genotipo bovino. Por otra parte, se realizó un análisis de subgenotipificación mediante amplificación por PCR y secuenciación de una región polimórfica del gen *gp60*, seguido de análisis de las secuencias junto con subgenotipos de referencia de *C. parvum* mediante Neighbor Joining. Se hallaron 10 alelos diferentes, la mayoría de los cuales pertenecen a la familia IIa, que es predominante a nivel mundial. Sin embargo, la frecuencia hallada entre los miembros de esta familia fue muy diferente a las reportadas para diversos países del Hemisferio Norte, y el alelo más frecuente así como otros 5 no han sido previamente descriptos. Financiado por INTA (AESA-203992).

LAPOGEDB: BANCO DE DADOS BIOLÓGICOS PARA ESTUDOS DE GENÉTICA EPIDEMIOLÓGICA

Debortoli G, YCN Muniz, AR Marrero, IR Souza. LAPOGE CCB BEG Universidade Federal de Santa Catarina.
e-mail: g.dbortoli@gmail.com

Com o crescente volume de informações acerca da variabilidade humana, a busca por uma correta adequação e anotação dos dados gerados tem implicado em constantes atualizações metodológicas. Desde sua implementação em 1994, o Laboratório de Polimorfismos Genéticos da Universidade Federal de Santa Catarina, Brasil (LAPOGE UFSC) coleta amostras biológicas (sangue) e dados epidemiológicos (questionários), contando atualmente com 1200 amostras da população geral e mais 1200 amostras de pacientes com câncer de mama e doenças autoimunes (Lúpus Eritematoso Sistêmico, Psoríase e Artrite Reumatoide). Dentro desse contexto, foi desenvolvido um Banco de Dados Biológicos (BDB) estruturado em sistema de gestão de bases de dados relacionais MySQL e a interface gráfica foi desenvolvida em linguagem PHP com implementações em JavaScript e parâmetros de conexão entre os formulários e MySQL. O banco é alimentado com dados pessoais, familiares, epidemiológicos, relativos a marcadores genéticos já investigados pelo LAPOGE e prontuário clínico obtido junto aos médicos que acompanham aqueles pacientes, bem como informações acerca dos protocolos de extração, quantificação e localização física das amostras em freezers. A utilização desta linguagem permite que os dados sejam posteriormente integrados a outros bancos mundiais. As próximas etapas são a metanálise inter cruzando estas informações bem como adequação para padronização eletrônica da captação de dados através de *Tablets* durante as entrevistas e disponibilização do formato do BDB para outras instituições (Suporte Financeiro PNPd CAPES).

CARACTERIZACIÓN DEL TRANSCRIPTOMA DE LA MERLUZA



AUSTRAL (*Merluccius australis*)

Gold J¹, R Vidal², D Reyes², R González². ¹Center for Biosystematics and Biodiversity, Texas A and M University, ²Laboratorio de Ecología Molecular, Genómica y Estudios Evolutivos, Facultad de Química y Biología, Universidad de Santiago de Chile.
e-mail: ruben.vidal@usach.cl

La merluza austral, *Merluccius australis*, es un pez de la familia merlucciidae, cuyo hábitat natural se encuentra ubicado principalmente en el hemisferio sur, específicamente en costas chilenas y argentinas, siendo una especie de gran importancia comercial para ambos países. A pesar del gran interés económico generado por esta especie el volumen de información genética disponible aún es reducido. Actualmente el desarrollo de nuevas y mejores tecnologías de secuenciación ha permitido la generación de información genética en forma rápida, eficiente y económica de especies marinas no modelos, como lo es la merluza austral. En el presente estudio se secuenció el transcriptoma de *Merluccius Australis* a partir de muestras de tejido de riñón, bazo e hígado mediante la técnica de pirosecuenciación (454). Las secuencias obtenidas fueron ensambladas *de novo* y anotadas utilizando los programas CLC, CAP3, MIRA y Blast2GO. Polimorfismos de nucleótidos simples (SNPs) y microsatélites fueron también identificados.

GBIO 9

IDENTIFICACIÓN IN SILICO DE MIRNAS Y SUS BLANCOS SALMÓN DEL ATLÁNTICO (*Salmo salar*)

Reyes D, V Cepeda, R González, R Vidal. Laboratorio de Ecología Molecular, Genómica y Estudios Evolutivos, Facultad de Química y Biología, Universidad de Santiago de Chile.
e-mail: daniela.reyesv@usach.cl

Los microRNAs (miRNAs) son pequeños RNAs, no codificantes y altamente conservados, que regulan la expresión genética de un organismo a nivel post-transcripcional, encontrándose involucrados en diversos procesos biológicos, incluyendo procesos inmunológicos. Sin embargo, hasta ahora, poco se conoce de su rol en la respuesta inmune de peces. El salmón del Atlántico es una de las especies marinas con mayor importancia económica y nutricional a nivel mundial y nacional. Junto con otras especies de producción masiva, el cultivo de salmón a menudo se ve afectado por diversos problemas sanitarios que afectan la producción estable de este organismo. En este trabajo, se utilizaron miRNAs previamente

identificados en vertebrados y bases de datos de ESTs de salmón del Atlántico para identificar potenciales miRNAs y sus blancos. Un total de 236 miRNAs, y 1.556 potenciales blancos fueron identificados, 72 de los cuales presentan sitios blancos en secuencias relacionadas a procesos inmunológicos de este organismo. Toda la información se encuentra disponible en una base de datos online (http://www.molgenv.com/ssa_mirnas_db_home.php). Este es el primer estudio *in silico* que determina que miRNAs regulan genes inmunológicos de este organismo, contribuyendo al entendimiento de la regulación génica mediada por miRNAs de la respuesta inmune de salmón del Atlántico.

GBIO 10

PIPELINE COMO HERRAMIENTA BIOINFORMÁTICA PARA EL ANÁLISIS DE DIVERSIDAD FÚNGICA

Ferro M¹, W Souza¹, EA Antonio², M Bacci¹. ¹Laboratório de Evolução Molecular, Centro de Estudos de Insetos Sociais, Universidade Estadual Paulista "Júlio de Mesquita Filho" (UNESP)-Rio Claro, ²Laboratório de Pesquisa em Engenharia de Software (LaPES), Universidade Federal de São Carlos (UFSCar)-São Carlos.
e-mail: milenef@gmail.com

La comunidad de microorganismos de una muestra puede ser estudiada mediante metagenómica. Cuando se desea comprobar la diversidad de hongos asociados con el entorno se utilizan por lo general *primers* para región ITS (*Internal Transcribed Spacer*). La región ITS se caracteriza por ser pequeña, tener muchas copias en el genoma y acompañarse por segmentos conservados, lo que facilita su amplificación y secuenciación. En nuestro laboratorio se llevan a cabo varios proyectos que estudian la simbiosis entre hongos y hormigas de la tribu Attini. Por esta razón, se está desarrollando un *pipeline* para el análisis de la diversidad de hongos. Las secuencias siguen los siguientes pasos: (1) se valida la misma en formato FASTA (2) se verifica la presencia de quimeras usando el programa ChimeraCkeker, (3) las secuencias no quiméricas se alinean utilizando el programa ClustalW, (4) se cortan los extremos de las secuencias alineadas para eliminar las brechas, (5) se analizan por medio del programa de diversidad MOTHUR y (6) se obtienen las curvas de rarefacción y las tablas con los índices de diversidad y riqueza. Cada paso es un componente del *pipeline* desarrollado como un servicio *web* REST. Los resultados de cada componente se integran y se almacenan en formato



de intercambio XML/JSON. El *pipeline* tiene una interfaz gráfica fácil de usar y ha sido validado con secuencias obtenidas de trabajos relacionados en nuestro laboratorio para la hormiga *Atta laevigata*. Apoyo financiero: FAPESP.

GBIO 11
EVALUACIÓN DE EVENTOS DE SELECCIÓN MOLECULAR EN LA FAMILIA SPINK EN MAMÍFEROS

Rivadeneira AG¹, MM Maronna², C Rocco², CE Coronel¹.
¹Laboratorio de Bioquímica y Biología Reproductiva, IIByT-CONICET-FCEfyN, UNC, ²Departamento de Genética y Biología Evolutiva, IB, USP.
 e-mail: rivadeneira.andrea@gmail.com

Las glándulas sexuales de mamíferos presentan 48 familias de inhibidores de proteasas entre las cuales, la familia I1, corresponde a las proteínas inhibidoras de serina-proteasas tipo Kazal, denominadas Spink. Algunas de ellas se unen a la membrana plasmática de los espermatozoides, en la región acrosomal, e inhiben la incorporación de Ca²⁺ extracelular regulando procesos fisiológicos asociados a la fertilización. Utilizando las secuencias génicas disponibles de SPINK1/Spink3 en mamíferos, se propone evaluar posibles eventos de selección molecular en dicho grupo bajo diferentes condiciones de hipótesis evolutivas. A partir de proyectos genómicos y secuencias anotadas, un total de 37 secuencias han sido incorporadas al análisis (34 representan al grupo Mammalia y 3 representan grupos externos). Los estudios de selección fueron realizados a partir de métodos de hipótesis nula, que consideran potenciales eventos de selección purificadora/ diversificadora considerando sitios Sinónimos/no Sinónimos (S/nS) de la secuencia proteica codificada. De un total de 85 codones analizados, 18 sitios codón presentan selección positiva; para modelos de distribución asimétrica de clases de sustituciones S/nS, se detectaron 13 sitios con selección positiva y 26 en condición de selección purificadora. Asimismo, 5 sitios fueron detectados como eventos de selección de tipo penetrante y 27 como eventos purificadores penetrantes. El presente estudio muestra una riqueza importante de variaciones nucleotídicas con impacto en la historia aminoacídica-funcional de las proteínas SPINK1/Spink3.

GBIO 12
RELAÇÕES FILOGENÉTICAS EM ESPÉCIES DE HETEROPTERA À PARTIR DO GENE 16S

Castanhole, MMU¹, SRC Marchesin², MM Itoyama¹. ¹Unesp/Ibilce, São José do Rio Preto, SP, Brasil, ²UNIP, São José do Rio Preto, SP, Brasil.
 e-mail: mcastanhole@gmail.com

Os Heteroptera fazem parte do grupo mais diversificado de insetos não-endopterigotos e não holometábolos, incluindo mais de 40.000 espécies descritas. As infraordens de Heteroptera correspondentes a 92% dos insetos aquáticos são Gerromorpha e Nepomorpha. Os Nepomorpha são caracterizados como insetos verdadeiramente aquáticos e os Gerromorpha como semi-aquáticos, sendo questionados quanto as suas relações filogenéticas. Com base no gene 16S, propomos o estabelecimento das relações filogenéticas entre as espécies neotropicais pertencentes a essas duas infraordens. Para isso realizamos as análises de Parcimônia (software TNT), com bootstrap de 100 réplicas. O menor número de passos observado, nesta análise foi de 583, com índice de consistência e de retenção de 0,52 e 0,54, respectivamente. Ao analisarmos as topologias verificamos que houve uma separação consistente das infraordens Gerromorpha e Nepomorpha, sendo que para os Nepomorpha a família Notonectidae permaneceu agrupada, além de ter realizado o agrupamento dos gêneros *Martarega* e *Buenoa*. Para a infraordem Gerromorpha verificamos que houve uma separação consistente para a família Gerridae, mas não para Veliidae, pois a espécie *M. longipes* permaneceu externamente as duas famílias, porém o gênero *Rhagovelia* agrupou-se consistentemente com bootstrap alto. Os resultados nos permitem constatar que o gene mitocondrial 16S é um bom marcador, principalmente em nível de gênero, entretanto devemos ampliar o número de táxons e de genes para apresentarmos relações filogenéticas mais robustas. Apoio Financeiro: Fapesp e Fundunesp.

GBIO 13
ANÁLISES FILOGENÉTICAS DE ESPÉCIES DE HETEROPTERA BASEADA NAS SEQUÊNCIAS DO GENE MITOCONDRIAL

CYTB

Gomes MO, MMU Castanhole, M Itoyama. UNESP-Universidade Estadual Paulista, Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas, Laboratório de Citogenética e Molecular de Insetos.

e-mail: mariana.oliveiragomes@gmail.com

O presente estudo foi realizado em 16 espécies de Heteroptera, sendo 8 da família Coreidae e 8 da família Pentatomidae, a partir do sequenciamento e análise do gene mitocondrial *Cyt b*. Os resultados caracterizaram a variabilidade genética existente nos diferentes grupos de Heteroptera e serviram para estabelecer os relacionamentos filogenéticos, além de fornecer subsídios para as interpretações. Obtivemos bons resultados nos sequenciamentos e nos teste de qualidade dos dados, teste de saturação e sinal filogenético. Nas análises das filogenias observamos *bootstrap* aceitáveis (100, 69, 63), mas com alguns valores ainda baixos (42, 41, 26). Assim, devemos aumentar o número de sítios informativos para obtermos melhores resultados. De acordo com as matrizes de distâncias os dados obtidos estão dentro do esperado, caracterizando as divergências entre as espécies. Com relação ao grupo externo, todos os valores foram, relativamente, altos, principalmente, na família Coreidae o que justifica o fato de serem mais distantes, as espécies próximas apresentaram valores baixos, indicando mais similaridades entre elas. Os resultados apresentam informações importantes com relação às espécies trabalhadas, como por exemplo, a proximidade entre as espécies do mesmo gênero. Utilizamos um fragmento de, aproximadamente, 450 pb e tentaremos ampliá-lo, na tentativa de melhoramos as filogenias propostas. Apoio: Cnpq, FAPESP, Fundunesp.

GBIO 14

IDENTIFICACIÓN MOLECULAR Y ANÁLISIS FILOGENÉTICO DE DOS HONGOS DE PUDRICIÓN, NATIVOS DE MISIONES

Barchuk ML, MI Fonseca, SS Sawostjanik, R D'rico, ML Castrillo, L Ortellado, EM Giorgio, PD Zapata, LL Villalba. Laboratorio de Biotecnología Molecular. Instituto de Biotecnología Misiones. UNaM.

e-mail: lucre_barchuk@hotmail.com

La demanda de tecnologías alternativas que causen menos daño al ambiente y mejoren la eficiencia y los costos respecto a las tecnologías tradicionales es cada vez mayor. Existen en la naturaleza una gran diversidad de microorganismos capaces de

producir un amplio espectro de enzimas hidrolíticas y oxidativas que llevan a la bioconversión de los residuos lignocelulósicos, resultado de las diferentes actividades forestales como son silvicultura, la industria de celulosa y papel, la agricultura y alimentación, todas áreas en gran expansión. Es por ello que es importante la identificación y caracterización correcta de nuevas especies con potencial biotecnológico. El objetivo de este trabajo fue identificar y realizar un análisis filogenético de dos hongos nativos de la provincia. Para ello se amplificaron y secuenciaron diferentes regiones del ADNr del hongo seleccionado (regiones 18S, ITS y 28S). Los análisis de la secuenciación se realizaron mediante el programa Chromaslit 2.01, el cual permite la visualización y edición de los cromatogramas, el alineamiento se realizó con Clustal W y el análisis filogenético con el programa TNT. Los resultados indican que estas nuevas especies se tratan de *Irpex lacteus* y *Trametes versicolor*.

GBIO 15

ANÁLISIS IN SILICO DE SNPS EN SITIOS QUE REGULAN LA EXPRESIÓN DEL GEN GLO 1 HUMANO

Kuhbacher WA, M Cubilla, T Bachor, AM Suburo. Laboratorio de Medicina Celular y Molecular. Facultad de Ciencias Biomédicas. Universidad Austral. Pilar B1629AHJ-Argentina. e-mail: alexiswk22@gmail.com

El gen GLO 1 codifica la enzima glioxalasa 1, que participa en la detoxificación del metilglioxal, y reduce así la formación de productos finales de glucosilación avanzada (AGEs). Además, parece intervenir en la diferenciación neural. Los escasos Polimorfismos de Nucleótidos Simples (SNPs) analizados fueron asociados con peor evolución de los trastornos diabéticos, y la incidencia de autismo y depresión. Como hasta el momento se desconoce el efecto fenotípico de otros SNPs, el objetivo de este trabajo consistió en identificar los SNPs del gen GLO 1 humano ubicados en los sitios que potencialmente regulan su expresión. Se analizaron 434 SNPs de la secuencia NC_000006 (dbSNP, GenBank, NCBI). Utilizamos las herramientas de predicción NNPP y TFSEARCH para delimitar regiones promotoras y de unión a factores de transcripción, respectivamente. ESEFinder 3.0 se empleó para reconocer los sitios de recorte y empalme, y se crearon logos mediante WebLogo 3, previo alineamiento de secuencias en ClustalW, para evaluar la conservación de ciertos



sitios en cuatro especies. Encontramos 44 SNPs exónicos: 16 no-sinónimos y 28 sinónimos, otros 3 en regiones promotoras, y un SNP que podría afectar el reconocimiento por el factor de transcripción Lyf-1, con 1,4 bits de información en el Logo. Se asociaron 3 SNPs a los sitios de recorte y empalme, mientras que otros 4 SNPs podrían afectar el reconocimiento de las proteínas de la familia SRF (F1,F5,F6). Los Logos sugieren que muchos de estos genes podrían estar involucrados en la regulación génica.

GBIO 16

DESARROLLO E IMPLEMENTACIÓN DE UN ENSAYO DE GENOTIPIFICACIÓN MASIVA DE SNPs EN GIRASOL

Zubrzycki J, C Filippi, C Fusari, A Puebla, P Fernandez, E Hopp, R Heinz, V Lia, N Paniego. Instituto de Biotecnología. INTA. e-mail: jzubrzycki@cnia.inta.gov.ar

La genotipificación de marcadores SNPs utilizando tecnologías de alto procesamiento está siendo adoptada rápidamente por los programas de mejoramiento de distintas especies. Esto se debe al potencial que poseen estas técnicas en relación al incremento tanto en la velocidad como en la eficiencia de obtención de datos confiables, a costos moderados. En este trabajo se describe el desarrollo de un panel de genotipificación de 384 SNPs diseñado para realizar estudios de diversidad, de mapeo por asociación, de mapeo en poblaciones biparentales y para caracterizar recursos genéticos en girasol. El conjunto de SNPs se obtuvo a partir de dos estrategias: (1) identificación *in silico* de sitios variables realizada a partir del ensamblado de secuencias públicas de EST de girasol cultivado; (2) selección de genes candidatos en base a la anotación funcional y posterior secuenciación y tipificación de SNPs sobre un conjunto de líneas endocriadas de girasol. Actualmente están llevando adelante de manera exitosa estudios piloto de genotipificación sobre una población no estructurada para mapeo por asociación y una población biparental de mapeo de referencia. Sobre esta última ha sido posible la incorporación al mapa genético de 50 marcadores SNPs (LOD= 3, frecuencia de recombinación= 0,35) distribuidos de manera uniforme a lo largo de los 17 grupos de ligamiento. Paralelamente se está construyendo una base de datos de huella genética basada en SNPs para la caracterización e identificación de variedades.

IDENTIFICACIÓN DE NUEVAS VARIANTES GENÉTICAS EN PACIENTES CON TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA

Cajal AR¹, CV Ramirez¹, LD Costa², MM Serra³, PF Argibay¹. ¹Unidad de Medicina Molecular y Genómica, Instituto de Ciencias Básicas y Medicina Experimental (ICBME). Hospital Italiano de Buenos Aires, ²Instituto de Ciencias Básicas y Medicina Experimental (ICBME). LBAL. Hospital Italiano de Buenos Aires, ³Servicio de Clínica Médica. Hospital Italiano de Buenos Aires. e-mail: andrea.cajal@hiba.org.ar

La Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (HHT) un desorden autosómico dominante caracterizado por epistaxis, telangiectasias mucocutáneas, hemorragias gástricas y malformaciones arteriovenosas en pulmón, hígado, tracto gastrointestinal y SNC. Mutaciones en ENG y ACVRL1 son asociadas con esta enfermedad (HHT1 y HHT2 respectivamente). Se analizó por PCR y secuenciación, 11 exones de ENG en 10 individuos con diagnóstico clínico de HHT. Para el análisis de nuevas variantes *missense* se utilizó PolyPhen-2 y SIFT. Se identificaron 6 SNP's ya descritos y 3 variantes *missense* no reportadas previamente. Los resultados con ambos programas indican que 2 de las 3 variantes (pN59S y pG558R) serían benignas o toleradas (PolyPhen: score= 0.005-sensitivity= 0.97; specificity= 0.44- y score= 0.010 -sensitivity= 0.96; specificity= 0.50-, respectivamente. SIFT: score= 0.3; Median information content= 2.79 y score= 0.54; Median information content= 2.61, respectivamente), mientras que la otra variante (pL370Q) sería deletérea (PolyPhen: score= 0.977 -sensitivity= 0.58; specificity= 0.94-. SIFT: Score= 0, Median information content= 2.57). Ninguno de los 10 pacientes presentó mutaciones previamente asociadas a HHT1 en los exones analizados. Se continúa con el análisis de exones y ACVRL1. Aunque los programas bioinformáticos son útiles herramientas para evaluar consecuencias de nuevas variantes sobre la funcionalidad proteica, es necesario realizar un análisis de segregación familiar y evaluar un grupo control para establecer las frecuencias alélicas de las variantes identificadas.

GBIO 18

PROSPECCIÓN DE GENES CANDIDATOS

PARA CARACTERES ASOCIADOS AL RENDIMIENTO EN TRIGO PAN

Ramirez IA¹, AC Pontaroli². ¹FCA-UNMDP, ²EAA Balcarce INTA-CONICET.

e-mail: nachotl@hotmail.com

El aumento del rendimiento es el principal objetivo del mejoramiento genético en trigo, pero el conocimiento de sus bases genéticas y moleculares es menor que en especies relacionadas. Gracias al alto grado de conservación en regiones génicas entre las gramíneas, la información generada en otras especies puede ser aplicada en trigo para la prospección de genes candidatos asociados al rendimiento. Se realizaron búsquedas bibliográficas y en bases de datos públicas y se seleccionaron 12 genes de arroz y 4 de cebada que controlan caracteres relacionados al rendimiento. Estas secuencias fueron comparadas con EST (“expressed sequence tags”) y ADNc de trigo disponibles públicamente. Se obtuvieron secuencias similares para ocho de los genes seleccionados (involucrados en la determinación del tamaño y peso de grano en arroz (cinco genes), número de hileras de espiguillas por espiga en cebada (un gen), resistencia a vuelco en arroz (un gen) y arquitectura de planta en arroz (un gen). Estas secuencias se alinearon globalmente y se identificaron los dominios proteicos con las bases de datos de Pfam y Prosite. Se consideraron secuencias homólogas a aquellas que cumplieron con las siguientes condiciones: a) un valor $e \leq 10^{-10}$, b) longitud mayor a 2/3 de la secuencia correspondiente en arroz o cebada y c) dominios proteicos conservados. Como resultado, todas las secuencias identificadas en trigo reunieron estas condiciones. A partir de las mismas se amplificarán fragmentos por PCR para determinar la variación alélica existente en variedades de trigo de distinto rendimiento potencial.

GBIO 19

AVANCES EN LA DETERMINACIÓN DE LA DIVERSIDAD GENÉTICA DE CEPAS PERUANAS DE *Taenia solium* USANDO MICROSATELITES

Eguiluz M¹, M Pajuelo¹, F Guzman¹, P Sheen¹, M Zimic¹, H Garcia². ¹Unidad de Bioinformática y Biología Molecular-Universidad Peruana Cayetano Heredia, Lima, Perú, ²Unidad de Cisticercosis - Instituto de Ciencias Neurológicas, Lima, Perú.
e-mail: maria.eguiluz.m@upch.pe

La cisticercosis es una enfermedad endémica en muchos países en desarrollo causante de

enfermedades neurológicas crónicas significativas. El estudio de la variación genética es esencial en el estudio de la transmisión y la epidemiología de *Taenia solium*, puesto que variantes genéticas pueden diferir en su infectividad, patogenicidad y respuesta a tratamientos. La disponibilidad de la secuencia de un genoma ha permitido demostrar que los microsatélites están ampliamente distribuidos. El presente trabajo tuvo como objetivo evaluar el polimorfismo de marcadores microsatélites en muestras de *Taenia solium*. Las secuencias de un solo locus fueron identificadas usando Blast y un programa ad-hoc desarrollado por Gurie *et al.* Se filtraron los motivos de 3-10pb con un mínimo de 3 repeticiones y se seleccionaron aquellos que mostraron diferencias en los motivos entre la secuencia genómica y los ESTs publicados en el Genbank. De un total de 300 marcadores, se seleccionaron 13 marcadores que fueron evaluados en una muestra de 12 parásitos colectados de Tumbes y Puno. Cada marcador candidato fue amplificado por PCR convencional. Se detectaron los productos usando el sistema capilar QIAxcel. Todos los fragmentos amplificados coincidieron con el tamaño predicho. Tres marcadores resultaron polimórficos, diferenciando los genotipos de Tumbes y Puno, y agrupándolos en dos grandes grupos. El polimorfismo de los microsatélites mostraron que *T.solium* tiene una diversidad genética no reportada anteriormente, apoyando la hipótesis de algún proceso de recombinación genética en *Taenia solium*

GBIO 20

OBTENCIÓN DE FRAGMENTOS GÉNICOS DE CELOBIOHIDROLASAS EN CEPAS DE *Trichoderma* SP AISLADOS EN MISIONES

Castrillo ML, NS Amerio, MI Fonseca, MD Rodriguez, GA Sioli, LL Villalba, PD Zapata. Laboratorio de Biotecnología Molecular. Módulo de Bioquímica y Farmacia, Facultad de Ciencias Exactas Químicas y Naturales, UNAM. Posadas, Misiones.
e-mail: natymort@hotmail.com

La bioconversión de celulosa a etanol a través de las enzimas celulasas ha surgido como una alternativa potencial para reducir el uso de combustibles fósiles y la polución ambiental, pero el alto costo de producción ha obstaculizado su aplicación industrial. Un posible camino es profundizar los conocimientos sobre las características bioquímicas y moleculares de los sistemas enzimáticos de microorganismos productores de celulasas para favorecer el empleo



de diferentes estrategias biotecnológicas como sobreexpresión del gen, clonado, expresión heteróloga, etc. En este sentido los hongos del género *Trichoderma* secretan un conjunto de enzimas celulasas que actúan sinérgicamente para hidrolizar la celulosa. Dentro de tales enzimas, las celobiohidrolasas (CBH) son las más abundantes del conjunto. Nuestro objetivo fue obtener un fragmento génico de la enzima celobiohidrolasa I mediante cebadores degenerados a partir de *Trichoderma* sp. Se diseñaron cebadores degenerados sobre regiones conservadas en base a secuencias proteicas y conocidas de CBHI en ascomicetes. Luego de la amplificación los fragmentos génicos fueron purificados y secuenciados. La secuencia obtenida en *Trichoderma* sp. arrojó una identidad máxima del 95% con el gen de celobiohidrolasa (*cbh1*) de *Trichoderma harzianum*, por tanto nuestro fragmento pudo reconocerse como un nuevo miembro de las celobiohidrolasas.



BAG
Journal of
Basic & Applied Genetics

COMUNICACIONES LIBRES



GEDU

**GENÉTICA Y
EDUCACIÓN**

GEDU 1

ESTUDIO DE CASOS COMO ESTRATEGIA DE APRENDIZAJE EN LA CÁTEDRA DE GENÉTICA Y MEJORAMIENTO ANIMAL

Baltian LR¹, GM Peyronnet², A Meder¹, DL Peratta¹, EE Schmidt¹, MD Olivares¹. ¹Facultad de Ciencias Veterinarias de UNLPam, ²Profesional Independiente.
e-mail: lbaltian@yahoo.com.ar

Dentro de las estrategias didácticas implementadas por la cátedra de Genética y Mejoramiento Animal se vienen desarrollando seminarios de discusión de Genética Molecular (GM) desde el año 2007. En el año 2009 se diseñó un seminario más, de Genética Cuantitativa (GC) con el objetivo de realizar comparaciones que permitan corroborar de manera experimental la preferencia y la capacidad resolutoria de los distintos casos. Se partió de la hipótesis que los estudiantes demuestran mayor interés por realizar estudios de casos a través de la aplicación de conocimientos de la GC que por medio de los de la GM. El primer seminario se dicta al comienzo de la cursada y se basa en resolución de casos por medio de GM y el otro por medio de GC. La metodología de trabajo consistió en la resolución y presentación de casos simulados pero verosímiles. Se formaron grupos de 5 estudiantes los cuales fueron evaluados en la presentación escrita, oral y aprendizaje. Se planificaron 16 horas tutoriales, que los estudiantes utilizaron en un 80 % para los problemas relacionados con la GM. Los resultados muestran que se logró disminuir la brecha entre calificaciones mediante el mayor aprovechamiento de las tutorías. En el año 2009 los puntajes totales fueron un 10,18 % superiores en los de GC habiendo disminuido a un 2,14 % en el año 2011. Como ya conocen la metodología de trabajo y se enfrentan a temas más familiares, los estudiantes pudieron aplicar conceptos aprendidos en materias anteriores, mostrando así mayor interés por estos seminarios.

GEDU 2

COMPARACIÓN DE RESPUESTAS SEGÚN TIPOS DE PREGUNTAS EN EXÁMENES PARCIALES EN GENÉTICA PARA AGRONOMÍA, UN RÍO CUARTO

Castillo E, A Ferreira, H di Santo, G Carena, D Vega, M Moreno, M Azcurra, E Grassi, V Ferreira. Genética, Facultad de Agronomía y Veterinaria, UN de Río Cuarto. RN 36 km 601, Río Cuarto, Córdoba.
e-mail: egrassi@ayv.unrc.edu.ar

La regularidad en el curso de Genética para Agronomía de la UN Río Cuarto se obtiene aprobando dos pruebas parciales (con recuperatorios). Estas consistieron históricamente en una serie de sentencias teóricas de múltiple opción (T) y problemas prácticos (P). Desde el año 2011, se agregaron imágenes (I) para completar y/o desarrollar. El objetivo fue comparar los tipos de preguntas (T, P, I) utilizando 541 pruebas correspondientes a 210 alumnos y 13.968 respuestas en total. El puntaje total estuvo conformado, en promedio, por 26 % de T, 23 % de I y 52 % de P. Se calculó el índice $S = \frac{\text{suma del puntaje obtenido en T, P e I}}{\text{total de cada tipo}} \times 100$ para cada alumno. Análisis: ANVA, prueba de Duncan y correlaciones simples. Los valores fueron $S_T = 52,68\%$; $S_P = 51,71\%$ y $S_I = 42,62\%$; la interacción entre el tipo de pregunta y cada evaluación fue significativa. El análisis reveló mejor desempeño en las preguntas tipo T ($p < 0,05$) en la primera prueba mientras que en el primer recuperatorio se respondieron mejor las preguntas P ($p < 0,05$). Las preguntas tipo P y T superaron significativamente a las tipo I ($p < 0,05$) en la segunda prueba parcial y el segundo recuperatorio. No se observó correlación del tipo de pregunta con el sexo pero sí con la nota de cada parcial. La mayor correlación fue entre nota-preguntas tipo P, variando entre 0,83*** y 0,94*** según la prueba, y los menores con las tipo I, variando entre 0,49*** y 0,75***. La expresión de conocimientos interpretando imágenes resultó más difícil que en los otros tipos de preguntas.

GEDU 3

PROYECTO INTERINSTITUCIONAL PARA LA ENSEÑANZA DE LA GENÉTICA EN LA CARRERA DE MEDICINA

Echeverría MI¹, L Hinrichsen³, A Mampel¹, JM Ramirez¹, AL Vargas¹, V Rozado³, MJ Rico³, ML Echeverría². ¹Instituto de Genética. Facultad de Ciencias Médicas. UNCUYO, ²Dirección de Tecnologías de la Información. Facultad de Ciencias Médicas. UNCUYO, ³Instituto de Genética Experimental. Facultad de Ciencias Médicas. Universidad Nacional de Rosario.
e-mail: miecheve@fcm.uncu.edu.ar

Los docentes de Genética de las Facultades de Medicina de las Universidades Nacionales de Rosario y Cuyo diseñaron un proyecto común con el objetivo de desarrollar un curso optativo denominado "Genética en Pediatría" para alumnos de la Práctica

Final Obligatoria que corresponde al 6° año de la carrera de medicina. Aprovechando su experiencia de enseñanza en entornos virtuales, los docentes del Instituto de Genética de la UNCUYO planificaron y desarrollaron junto a los docentes de la UNR un curso a distancia con metodología basada en resolución de problemas. Participaron tres docentes de cada Facultad apoyados por un experto que adaptó los contenidos al ambiente virtual. El equipo trabajó colaborativamente diseñando las actividades, compartiendo la tarea tutorial y evaluando el rendimiento de los 12 estudiantes de la UNR que participaron de la primera edición. Las actividades se planificaron de manera que permitieran rescatar los conceptos de genética básica aprendidos en los primeros años de la carrera con el fin de aplicarlos en la resolución de casos pediátricos con patología genética. Fueron mediadas pedagógicamente para lograr un aprendizaje significativo que permita la construcción de redes conceptuales y un conocimiento duradero y aplicable. Se presentan los resultados de la primera edición y la opinión de docentes y estudiantes. Con este proyecto de integración de dos Facultades de Medicina empleando la enseñanza virtual se pretende transmitir la experiencia y difundir la metodología virtual como adecuada para el aprendizaje responsable e independiente.

GEDU 4

APLICACIÓN DE TICS EN EL ÁREA DE GENÉTICA HUMANA MEDIANTE EL USO DE LA WEBQUEST

Márquez C¹, R Rocha², B Inzunza¹, S Duk¹. ¹Dpto Biología Celular, Facultad de Ciencias Biológicas, Universidad de Concepción, ²Centro de Formación y Recursos Didácticos, CFRD, Universidad de Concepción.
e-mail: cmarquezu@udec.cl

Hoy en día existe la necesidad de incorporar metodologías que motiven a los alumnos a ser los principales actores en el proceso de enseñanza-aprendizaje. Las tecnologías de la información y la comunicación (TICs) aparecen como protagonistas en este cambio. Las webquests son metodologías basadas en TICs que incentivan a los estudiantes a lograr mediante la creatividad y el trabajo grupal un aprendizaje significativo. El objetivo del trabajo fue elaborar e implementar un recurso didáctico denominado “Web Quest: Genética Humana para estudiantes del área Biomédica” con el propósito de entregar contenidos de Genética. La experiencia fue realizada el primer semestre del año 2011 al

curso de Fonoaudiología y Tecnología Médica de la Universidad de Concepción. El recurso fue acogido de manera satisfactoria. En Fonoaudiología, al 76% de los alumnos les gustó el método de enseñanza y el 88% señaló haber aprendido sobre su enfermedad genética. En Tecnología médica el 73% consideró mantener la actividad en el programa y el 91% señaló haber aprendido sobre su enfermedad. Comentarios positivos apuntan a la WebQuest como una metodología didáctica, entretenida y creativa que favoreció el trabajo en equipo y la comprensión de contenidos. Un aspecto negativo fue la alta demanda de tiempo. Los resultados corroboran el uso de metodologías de enseñanza innovadoras que puedan ser incorporadas mediante el uso de TICs, ya que así los alumnos se verán favorecidos con el desarrollo de competencias genéricas necesarias para su futuro profesional.

GEDU 5

EL USO DEL ALELO *ys* EN UNA CLASE PRÁCTICA DE SEGREGACIÓN MENDELIANA

López-Anido F¹, G Nestares¹, G Rodríguez^{1,2}, G Pratta^{1,2}, R Zorzoli^{1,3}. ¹Cátedra de Genética, ²CONICET, ³Consejo de Investigaciones CIUNR, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario (UNR), CC 8, S2125 ZAA, Zavalla, Argentina.
e-mail: felopez@unr.edu.ar

El alelo recesivo *ys* (*yellow seedling*) que determina coloración lútea letal en plántulas de zapallito (*Cucurbita maxima* Duch.) fue identificado por nuestro equipo de trabajo a partir de una generación endocriada del cultivar *Ferry Morse*. Con el objetivo de disponer de un material para visualizar segregación, se incluyó en las clases de Genética de la carrera de Ingeniería Agronómica. Para tal fin se sembró una generación autofecunda, proveniente de plantas heterocigotos, en germinadores de 72 celdas con sustrato comercial, disponiéndose en condiciones controladas de temperatura (25 ± 2 °C), e intensidad lumínica ($100 \mu\text{mol m}^{-2}\text{s}^{-1}$). A la semana comenzó la emergencia, y a las dos semanas y media se dispuso del material para su uso por los alumnos (http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Recessive_allele_for_yellow_seedlings_in_Cucurbita_maxima.JPG?uselang=es). Las bandejas fueron trasladadas a las aulas donde, en primera instancia, se describieron dos formas, una de plántulas verdes normales y otra amarillas. Se les indicó que el material provenía de la autofecundación de una

planta verde, inquiriéndolos a opinar en cuanto a la dominancia/recesividad. Luego se hizo un conteo de las plántulas de cada clase, verificándose la segregación 3:1 (test bondad de ajuste). Por último se les consultó sobre la proporción que esperarían de homocigotos y heterocigotos dentro de la clase verde normal. El equipo docente considera positiva la inclusión de este material didáctico de rápida obtención y bajo costo para la comprensión de conceptos tales como segregación, letalidad y pleiotropía

GEDU 6

FORMACIÓN DE RECURSOS HUMANOS EN GENÉTICA EN EL NIVEL TERCIARIO

Kovalevski L, S Huber, N Feito, E González, GR Pratta, SI Gervasoni. Instituto de Educación Superior Particular Autorizado N° 4067 "D" Ibarre". Rosario, Santa Fe, Argentina. e-mail: silvia_gervasoni@hotmail.com

La Carrera de Técnico Superior en Genética fue creada en 1998 y tiene como objetivo la formación de recursos humanos de nivel terciario en el área Genética. La carrera, única en nuestro país, presenta articulación con una Licenciatura en Genética. Los Técnicos Superiores adquieren competencias para trabajar en Instituciones relacionadas a la Genética vegetal, animal y humana. El objetivo del presente trabajo es evaluar el aporte de esta carrera al desarrollo de la Genética en nuestro país. La evaluación se realizó a través de: a) datos administrativos propios de la Institución, inscriptos, egresados y desgranamiento; y b) datos obtenidos mediante encuestas de seguimiento voluntarias a egresados, continuación de estudios universitarios (grado y posgrado) e inserción laboral. La evaluación de ingresos y egresos se realizó con el 100% de las cohortes ingresantes desde 1998 hasta 2012 y las encuestas se realizaron a través de correo electrónico. Los ingresantes totales fueron 178, 131 antes de 2009 (última cohorte en condiciones de egresar), de los cuáles 57 (43,5%) completaron cursado. De estos, 41 egresaron y 16 adeudan trabajo final. El desgranamiento fue de 16,8% en 1° año; 16% en 2° año y 17,6% en 3° año. De los 57 que completaron cursado, 53% respondió a la encuesta. De éstos, 57% continuaron estudios de grado y posgrado y 37% trabajan en áreas afines sin estudios posteriores. Dado el elevado porcentaje de egresados de la carrera y de la inserción laboral, se concluye que el aporte ha sido positivo.

GEDU 7

CUAJO: EL FIN DE LA PROTEINASA K EN LA EXTRACCIÓN DE ADN

Krapivka S, J Galimany. Departamento de Antropología, FACS, Universidad. e-mail: krapivka@u.uchile.cl

Un gran número de técnicas empleadas en la extracción de ADN utilizan Proteinasa K para facilitar la lisis celular. El uso de cuajo recombinante (*Chymosin*) ha sido previamente probado resultando en un efectivo, limpio y económico reemplazo. El costo de la proteinasa K alcanza los US\$ 25/ml mientras que el del cuajo está bajo los US\$ 0,25/ml. Esta relación de costos sumada a su probada eficacia han llevado a nuestro laboratorio a reemplazar la proteinasa K por cuajo en sus protocolos habituales de extracción de ADN. Este trabajo muestra su evaluación en un protocolo de extracción de ADN a partir de muestras de saliva. Se llevó a cabo un análisis preliminar comparando el uso de proteinasa K y cuajo para 3 tiempos distintos de lisis con 3 réplicas cada uno, no observándose diferencias (Anova anidado $p > 0,1$, $gl=5$ $f=1,3$) para la concentración de ADN obtenida (promedio 135,8 $\mu\text{g}/\mu\text{l}$) ni para la pureza (promedio 1,9) (A260/A280) (Anova anidado $p > 0,1$, $gl=5$, $f=0,8$). Luego se evaluó el efecto de la cantidad de enzima y el tiempo de digestión para el protocolo con cuajo empleando 3 cantidades distintas (15 ul, 30 ul y 60 ul) y 4 tiempos de lisis (30 min, 1 hr, 3 hrs y 5 hrs) bastando 30 min para la obtención de cantidades adecuadas de ADN ($>30 \mu\text{g}/\mu\text{l}$), sin embargo valores recomendados de pureza (1,7-2) requieren de un tiempo mayor (3 hrs). Finalmente se amplificó un gen nuclear mediante PCR con resultados positivos para todas las muestras, lo que indica que esta modificación entrega ADN de calidad sin inhibidores de PCR. En conclusión nuestras pruebas demuestran que el cuajo puede, al menos en este protocolo, reemplazar a la proteinasa K siendo una alternativa económica tanto en dinero como en tiempo, ideal para actividades de docencia.

GEDU 8

ESTRATEGIAS DE LOS ALUMNOS PARA RENDIR LAS EVALUACIONES PARCIALES, SU RELACIÓN CON EL RENDIMIENTO ACADÉMICO

Seoane AI^{1,2}, MV Ponzinibbio^{1,2}, SG Corva³, AG Antonini^{1,3}. ¹Curso de Genética Veterinaria, IGEVET (UNLP-CONICET),



FCV, UNLP, ²IGEVET (CONICET-UNLP), FCV, UNLP, ³Curso de Bioestadística, FCV, UNLP.
e-mail: aseane@fcv.unlp.edu.ar

El objetivo del presente trabajo fue evaluar el momento en el que los estudiantes rinden y aprueban los exámenes parciales y su relación con el desempeño final tanto en los cursos lectivos consecutivos cuanto en las cohortes correspondientes. Se consideraron los cursos lectivos 2008-2011 y sus respectivas cohortes ingresadas en el año anterior. Se estudiaron las variables instancia de evaluación y aprobación de parciales, número de veces que rindió cada parcial y resultado final. Se utilizó un análisis de correspondencia (Stata ® SE 11C). Las cohortes obtuvieron calificaciones significativamente superiores a sus correspondientes ciclos lectivos. No se observaron diferencias significativas en el resto de las variables. Se observó una tendencia a retrasar el momento de la evaluación a lo largo de los años, mientras que las veces que los estudiantes rinden el examen no mostró variaciones a lo largo de los años. Se observó una correspondencia entre la combinación de instancia de aprobación y veces que se rinde el parcial respecto del resultado final obtenido. Se concluye que la diferencia observada en el mejor desempeño de las cohortes no se correspondió con el comportamiento de los alumnos respecto de la instancia que utilizan para rendir y las veces que rinden. Es decir, las estrategias para la organización de sus cronogramas de exámenes varían año a año y no se relacionan con su situación académica sino con otros factores que van desde los personales, los relacionados con el entorno familiar y social, los dependientes de la institución y los que dependen de los docentes.

GEDU 9

EL CONOCIMIENTO RITUAL E INERTE COMO NUDO OBTURANTE EN LA RESOLUCIÓN DE PROBLEMAS DE MENDELISMO

Rozados VR^{1,3}, RJ Di Masso^{1,2,3}, AM Dottavio^{1,2}. ¹Cátedra de Genética. Facultad de Ciencias Veterinarias, ²CIC-UNR, ³Instituto de Genética Experimental, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Rosario.
e-mail: viviana.rozados@gmail.com

La instancia de evaluación aporta elementos para responder el interrogante ¿cómo aprenden los estudiantes? La enseñanza de la genética mendeliana se centra en la resolución de problemas

en cuyas respuestas puede manifestarse evidencia de conocimiento ritual o inerte, dos categorías reconocidas del denominado conocimiento frágil. Para indagar acerca de estos aspectos se diseñó un problema que consta de dos partes. En la primera se plantea un cruzamiento entre dos líneas puras de ratón con fenotipos contrastantes para un carácter cualitativo cuya F1 muestra un fenotipo uniforme y coincidente con el de uno de los progenitores y se solicita que se postule un modelo explicativo de lo observado. A continuación se agrega nueva información referida a la F2 que muestra cuatro clases fenotípicas, con una proporción 9:3:3:1, con aparición de dos fenotipos nuevos además de los originales y se solicita la adecuación del modelo original a la nueva evidencia. De 111 estudiantes, 65 desaprobaron el examen, de los cuales 30 no resolvieron el problema, 25 resolvieron sólo la primera parte y 10 ésta en forma incompleta. De los 46 que aprobaron, 6 no resolvieron el problema, 8 lo resolvieron correctamente, 28 resolvieron sólo la primera parte y 4 ésta en forma incompleta. Lo observado evidencia que, independientemente de la aprobación o no de la evaluación, los estudiantes resuelven de manera ritual la parte inicial del problema (F1), sin modificar su interpretación frente a la nueva evidencia aportada, mostrando lo inerte del conocimiento adquirido para explicar el comportamiento en la F2.

GEDU 10

INSERCIÓN LABORAL DE LOS ALUMNOS DE LA CARRERA DE LICENCIATURA EN GENÉTICA DE LA UNIVERSIDAD DE MORÓN

Milano MA, FS Pantuso, F Stella, AC Prado. Licenciatura en Genética, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales. Universidad de Morón.
e-mail: genetica@unimoron.edu.ar

La educación superior propone al estudiante adquirir “conocimientos”, “habilidades” y “competencias”, potencialmente útiles para su uso en el trabajo y estar preparados para el aprendizaje continuo. La inserción laboral es un referente de la integración en la vida adulta, puesto que posibilita nuevos ámbitos relacionales e independencia económica. El objetivo fue evaluar la inserción laboral de los egresados de la carrera de Licenciatura en Genética de la Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales de la Universidad de Morón. El presente trabajo fue



realizado sobre una muestra de 52 egresados de la carrera de Licenciatura en Genética, analizándose los distintos centros donde se efectuaron los trabajos finales de Tesis de graduación, y su posterior inserción laboral. Del relevamiento efectuado el 58,54% de los alumnos continuaron su actividad profesional en los mismos lugares donde desarrollaron su trabajo de tesis, mientras que el 41,46% restante cambio su destino laboral. Al analizar la inserción laboral de los egresados el 39,54% correspondió a distintos centros de investigación con relación laboral de planta o contrato. El 32,56% fueron Becarios de investigación. El 18,6% desarrolla sus actividades en forma privada. Finalmente el 4,65% se encuentran en Organismos Nacionales y 4,65% en Hospitales. De los datos obtenidos podemos afirmar que los egresados de la licenciatura en genética de la Universidad de Morón, tienen una excelente inserción laboral en distintas áreas donde es posible su desarrollo profesional en función de las incumbencias del plan de estudio.

GEDU 11

TALLERES DE GENÉTICA EN LA CARRERA DE MEDICINA (UNL) INTEGRADOS AL APRENDIZAJE BASADO EN PROBLEMAS

Castañeira M¹, L Carrera¹, R Markariani^{1,2}. ¹Facultad de Medicina. Universidad Nacional del Litoral, ²Facultad de Humanidad y Ciencias. Universidad Nacional del Litoral.
e-mail: marcastaneira03@hotmail.com

En el año 2006 se creó la Facultad de Medicina, UNL; con una metodología didáctica de aprendizaje basado en problemas que aplica un sistema de tutorías, abordando aspectos biológicos psicológicos y sociales del proceso salud enfermedad para diferentes áreas del aprendizaje. Como instancias complementarias existen seminarios, talleres, laboratorios de habilidades médicas. El 1^{er} taller de Genética, del área Crecimiento y Desarrollo, está orientado al estudio de los procesos genéticos básicos, herencia mendeliana y resolución de problemas. Se pretende conocer la opinión del estudiante sobre el planteamiento, desarrollo y materiales provistos e indagar sobre los aportes orales y escritos como herramientas para la integración de los problemas abordados en tutoría. Se realizaron encuestas a 50 estudiantes seleccionados al azar de un total de 300 ingresantes. Para el 85% el material se comprendió, debiendo aclararse algunos aspectos. La información verbal se entendió con facilidad por el 60%. El planteamiento y desarrollo de la

actividad incentivó el análisis e integración de los casos problemas en forma muy adecuada para el 13%, adecuada para el 67% y poco útil para el 20%. Esta actividad resultó beneficiosa en cuanto permitió incentivar el análisis, razonamiento, la investigación bibliográfica y además mejorar la integración de los conceptos básicos de la genética a la resolución de casos problemas. El presente trabajo constituye el 1^{er} aporte de evaluación de las actividades docentes y permite establecer acciones tendientes a mejorar el proceso de enseñanza aprendizaje.

GEDU 12

ANÁLISIS DE CONCEPTOS PREVIOS DE GENÉTICA EN INGRESANTES A LA CARRERA DE PSICOLOGÍA DE UNIVERSIDAD NACIONAL DEL COMAHUE

Navarro JI^{1,2}, MJ Rassetto², AC Priegue², AO Arias², J Farina², NE Mora², PA Almazán¹. ¹Hospital Provincial Neuquén-Universidad Nacional del Comahue, ²Universidad Nacional del Comahue, ³Univ. Nac. del Comahue, ⁴Univ. Nac. del Comahue, ⁵Univ. Nac. del Comahue, ⁶Univ. Nac. del Comahue, ⁷Htal. Prov. Neuquén. e-mail: lic.inesnavarro@yahoo.com.ar

Se analizaron los conocimientos previos de Genética de estudiantes ingresantes a la carrera de Psicología de la Universidad Nacional del Comahue en la cátedra de Biología Humana. La misma tiene a su cargo el dictado de dos asignaturas, el seminario de Biología General y Biología Humana, correspondientes al primer año de la carrera, a las que asisten anualmente alrededor de 600 alumnos. La mayoría concluyó los estudios secundarios recientemente, lo que hizo que el equipo docente se plantee como objetivo general el desarrollo de procesos cognitivos que faciliten la construcción de conocimiento biológico con la complejidad inherente al nivel universitario, identificando los principales obstáculos que tienen los alumnos al iniciar el cursado de biología para generar estrategias de enseñanza que promuevan un aprendizaje significativo, problematizador y crítico. El análisis se centró en indagar la recurrencia de los conceptos previos de Genética, analizar qué términos utilizan para definir esos conceptos y determinar los obstáculos epistemológicos, utilizando una herramienta de exploración cualitativa tipo cuestionario de consignas abiertas. A partir de conocer y analizar esos conceptos, se pudo identificar cuáles son los conocimientos de genética con los ingresan los alumnos; tanto los correctos desde el punto de vista de las ciencias, como las concepciones incorrectas, ya que el error debe ser

tenido en cuenta como un disparador positivo, a partir del cual se puede profundizar o avanzar en el aprendizaje y en las estrategias de enseñanza.

 GEDU 13

EL USO DE UN BLOG EN LA ASIGNATURA DE GENÉTICA: DIFERENCIAS ENTRE GRUPOS DE DOS ENTIDADES DE LA UNAM (PAPIME 207110)

Castañeda-Sortibrán AN¹, L León Rangel¹, JM Jasso Martínez¹, MA Mejía Barrera¹, I Reyes Martínez¹, JJ Rodríguez-Mercado², C Aráneda Tolosa³, R Rodríguez-Arnaiz¹. ¹Facultad de Ciencias, Universidad Nacional Autónoma de México. México D.F., ²Facultad de Estudios Superiores Iztacala. Universidad Nacional Autónoma de México. México D.F., ³Universidad de Chile. Santiago de Chile.

e-mail: rosario.rodriguez@ciencias.unam.mx

En la actualidad en docencia universitaria se hace énfasis en la incorporación de las nuevas tecnologías de la información y la comunicación en el proceso de enseñanza-aprendizaje, así como del papel que deben jugar los estudiantes como protagonistas de su propio aprendizaje. En la actualidad debido a la cantidad de información disponible en internet es bueno contar con un sitio virtual que proporcione información confiable, y que haya sido filtrado y sistematizado por el docente. En este estudio se incorporó el uso de un blog, como parte integrante del curso de la asignatura de Genética en la licenciatura en Biología, que se imparte en dos entidades académicas de la Universidad Nacional Autónoma de México. El curso contiene: presentaciones del profesor, ligas a artículos arbitrados, guías de estudio y videos. Se evaluó la pertinencia del blog para lo cual se utilizaron como muestra cuatro grupos de la materia de Genética, procedentes de las entidades académicas de la Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM): la Facultad de Ciencias y la Facultad de Estudios Superiores Iztacala durante los semestres 2010-2 (febrero-junio) y 2011-2. En cada uno de estos cursos se utilizó como herramienta de comunicación, discusión y actualización el Blog “Ciber-Genética” (<http://ciber-genetica.blogspot.com/>). Al final de cada uno de los cursos se realizó una evaluación sobre el impacto de esta herramienta de comunicación en los cursos. Los resultados obtenidos indican que existen diferencias significativas con respecto al uso del Blog entre los cuatro grupos.

 GEDU 14

SEGUIMIENTO ACADÉMICO DE ALUMNOS DEL CURSO DE GENÉTICA E INTRODUCCIÓN A LA BIOLOGÍA MOLECULAR

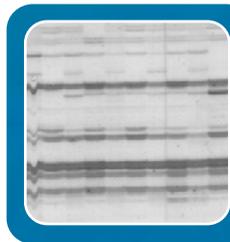
González II, SM Marsá, MA Rodriguez, ME Gómez Vasquez, SE Siewert. Universidad Nacional de San Luis.
e-mail: iigonza@unsl.edu.ar

La asignatura Genética e Introducción a la Biología Molecular se dicta para la carrera de Lic. en Bioquímica. La cátedra implementó la modalidad de promoción sin examen final. La regularidad dura dos años y nueve meses. El objetivo fue realizar un seguimiento del rendimiento académico de los alumnos que cursaron durante el año 2008, hasta el vencimiento de la regularidad. Se inscribieron 52 alumnos, de los cuales el 21,15% (11 alumnos) promocionó con promedio de 8,95; el 61,54% (32 alumnos) regularizó y un 17,31% (9 alumnos) quedó libre. De los regulares: al cumplirse el primer año de regularidad rindieron 8 alumnos (25%) con promedio de 8,37; al segundo año rindieron 13 alumnos (42,62%) con promedio 6,84 y al término de la regularidad se presentaron 2 alumnos (6,25%) con promedio 8,50. Del 26,13% (9 alumnos) restante que regularizaron: 1 alumno recurrió en 2009; 3 alumnos nunca rindieron y recurrieron en 2011; 2 alumnos reprobaron el examen final y no volvieron a cursar y 3 alumnos desertaron. Los turnos de exámenes utilizados fueron los generales. Conclusiones: De los alumnos que tomaron el curso: 65,38% aprobó, 17,31% quedó libre, 7,69% recurrieron y 9,61% abandonaron. El mejor desempeño lo tuvieron los alumnos que promocionaron, mientras que los alumnos que acumularon más tiempo entre la regularidad y el examen final son los que tuvieron un menor desempeño académico, a excepción de la última instancia en que caducaba la regularidad. Los turnos especiales no fueron utilizados, debido a la gran carga horaria que tienen de aproximadamente 400 hs por cuatrimestre.



BAG
Journal of
Basic & Applied Genetics

COMUNICACIONES LIBRES



GGM

**GENÓMICA Y
GENÉTICA
MOLECULAR**

GGM 1

EVALUACIÓN DEL RENDIMIENTO AGRONÓMICO DE UNA LÍNEA HÍBRIDA DE *Bombyx mori* EN MISIONES Y OBTENCIÓN DE HUELLAS GENÉTICAS

Duarte LD^{1,2}, M Pereira¹, C Zalazar^{1,2}, L Acuña¹, T Pedrozo^{1,2}, G López Guerra^{1,2}, C Cáceres^{1,2}, S López^{1,2}, A Martos³, H Walantus^{1,2}. ¹Planta Piloto de Sericicultura–Centro de Investigaciones Entomológicas–Parque Tecnológico Misiones, ²Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales–Universidad Nacional de Misiones, ³Programa de Sericicultura de la UNALM (Universidad Nacional Agraria La Molina), Lima, Perú.

e-mail: luciano.d.duarte@live.com.ar

La Sericicultura es una actividad económica practicada hace más de 5000 años. La seda es una fibra textil sumamente preciada. Se presenta como una actividad productiva para Misiones debido a su ubicación geográfica, condiciones ambientales y culturales. Para lograr capullos de buena calidad se necesita buen material genético además de realizar buenas prácticas de cría. Actualmente en Argentina no se cuenta con un banco de líneas genéticas de *Bombyx mori*, pero se cuenta con la Ley Nacional de la Sericicultura N° 25747 que promueve la cría del gusano de seda. En la Sericicultura la selección genética a partir de rasgos morfológicos presenta serias limitaciones por lo cual se necesita el aporte de técnicas moleculares. En el presente proyecto se caracterizó el rendimiento agronómico de una línea híbrida de *Bombyx mori* procedente de la Universidad Nacional de La Molina, Perú. Un objetivo era evaluar la productividad en seda de éste híbrido bajo condiciones normales de cría en Misiones; por otro lado para apoyar el desarrollo de huellas dactilares se trabajó con marcadores moleculares empleando la técnica ISSR-PCR. Se extrajo ADN de larvas del 5° estadio, empleando el protocolo Suzuki et al., 1972; citado por Nagaraja y Nagaraju, 1995. La integridad de los ácidos nucleicos se testeó mediante gel de agarosa al 1%; la corrida electroforética se realizó por 30' a 110 V en buffer TBE 0,5X; la tinción fue con Bromuro de Etidio. Se determinó la cantidad y calidad del ADN por espectrofotometría. Se testearon 10 cebadores que arrojaron un perfil genético característico del híbrido.

GGM 2

ESTUDIO DE LOS SUBTIPOS MOLECULARES EN LEUCEMIA PROMIELOCÍTICA AGUDA PML/RARÁ EN

PACIENTES PERUANOS, INEN 2010 – 2012

Castro Mujica M, Y Sullcahuamán Allende, A Arias Velasquez. Instituto Nacional de Enfermedades Neoplásicas-INEN-Lima, Perú.

e-mail: mari_j4u@hotmail.com

La Leucemia Promielocítica Aguda (LPA) posee características clínicas, morfológicas y moleculares distintivas del resto de leucemias mieloides agudas (LMAs), así como una alta incidencia en adultos jóvenes y países latinoamericanos. En el 95% de los casos de la LPA se encuentra la traslocación t (15; 17) que resulta en la fusión génica PML/RAR α , que posee tres subtipos moleculares según el punto de corte en PML (bcr1, bcr2 y bcr3). El 5% restante de las LPAs corresponde a variantes. En el presente trabajo hemos descrito la distribución de PML/RAR α y sus subtipos moleculares según sexo y edad, encontrándose que del total de pacientes positivos para PML/RAR α por RT-PCR, 54% fueron varones y 54% pertenecían al grupo etario de 16-40 años. El subtipo molecular bcr1 fue el más frecuente (62%), seguido de bcr3 (24%) y bcr2 (14%). También se encontró una mayor frecuencia del subtipo bcr1 en los pacientes con riesgo de recaída intermedio y morfología hipergranular, así como del subtipo bcr3 en pacientes con riesgo de recaída alto y morfología hipogranular. Hubieron 5 casos con morfología mixta y 1 caso catalogado como LMA no LPA, que tras realizar el estudio de RT-PCR se determinó la presencia de la fusión PML/RAR α y su subtipo molecular. Concluimos que en los pacientes peruanos predomina el subtipo molecular bcr1 y que existe una mayor relación de bcr1 y bcr3 con determinadas características morfológicas y grupo de riesgo de recaída. Todo paciente con sospecha de LPA debe realizarse el estudio de RT-PCR para llegar al diagnóstico definitivo y determinar su subtipo molecular.

GGM 3

MOLECULAR MECHANISMS CONTROLLING SEQUENCE VARIATION DURING POLYPLOIDIZATION IN GRASS SPECIES

Weihmüller E¹, M Podio^{1,2}, C Coronel¹, F Espinoza², M Sartor², JP Selva³, V Echenique³, C Spampinato⁴, S Pessino¹. ¹CONICET, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Zavalla, Santa Fe, Argentina, ²IBONE, CONICET, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional del Nordeste, Corrientes, Argentina, ³CERZOS, CONICET,

Departamento de Agronomía, Universidad Nacional del Sur, Bahía Blanca, Argentina, ⁴CEFOBI, CONICET, Facultad de Ciencias Bioquímicas y Farmacéuticas, Universidad Nacional de Rosario, Rosario, Santa Fe, Argentina.
e-mail: emilse1984@hotmail.com

In several grass species autopolyploidization was associated with the occurrence of genetic modifications. The objectives of this work were: 1) confirm that the previously reported genetic variation involves specific loci; 2) analyze the role of the DNA repair system in establishing such modifications. Two pairs of *P. plicatum* lines with a common genetic background but different ploidies (4C-2x/4C-4x and 7D-2x/7D-4x) were analyzed to detect genetic alterations associated with autopolyploidization. AFLP and RAPD profiles showed 23.98 % and 25.51 % polymorphic loci in the 4C and 7D-derived systems, respectively. Around 20% of these polymorphisms were detected concurrently in both polyploidization events. Prior work had revealed extensive genetic variation (29-32%) following autopolyploidization in *Eragrostis curvula*. We selected the latter model to quantify the DNA repair system transcript representation in plants with different ploidy and common genetic background. Thirteen genes corresponding to the MMR, BER, NER, nudix helicases, NHEJ, and HR subsystems were studied. None of them showed differential expression associated with polyploidy. Besides, most of the polymorphic fragments isolated from both the *Paspalum* and *Eragrostis* systems corresponded to retrotransposons, pseudogenes and retrotransposons+pseudogenes. Our results confirmed the occurrence of conserved genetic alterations during autopolyploidization in the grasses, which do not seem to involve the DNA repair system, but the insertion of retrotransposons into pseudogenes.

GGM 4

DISEÑO Y ANÁLISIS DE PRIMERS QUE REVELARON REGIONES cpSSRs EN *Calophyllum brasiliense*

Percuoco CB^{1,3}, LN Talavera Stéfani¹, ME Rodríguez², AE Cardozo², NL González², CF Argüelles¹. ¹IBS-GIGA-FCEQyN-UNaM, ²Cátedra Sistemática Teórica-FCEQyN-UNAM, ³Becario CONICET TII.
e-mail: genemol@fceqyn.unam.edu.ar

El genoma cloroplástico es extensamente empleado en estudios de genética de poblaciones debido al alto grado de conservación de la molécula, lo que

permite la utilización de cebadores universales o interespecíficos como estrategia de amplificación cruzada entre especies, sin que éstas estén estrechamente emparentadas. En el caso del intrón trnL de *Calophyllum brasiliense* "arary", se amplificó la región con *primers* universales en 60 individuos, de los que cuatro fueron secuenciados. El intrón de la especie posee 611 pb y las cuatro muestras exhibieron una identidad de secuencia del 100%. El objetivo del presente trabajo fue diseñar un par de cebadores internos específicos para "arary" a partir del fragmento de 611 pb del intrón TrnL obtenido previamente y caracterizar de manera estricta la variabilidad genética contenida en las poblaciones argentinas de esta especie. De esta manera se describe el primer par de *primers* Cbra_1F y Cbra_2R. La especificidad de los mismos fue comprobada mediante BLAST. Los iniciadores se sintetizaron y fueron testeados tanto con ADN genómico total como templado, como con el intrón completo previamente obtenido. En ambos casos, la amplificación fue positiva, corroborándose la identidad de la región con secuencias de otras especies cercanas disponibles en GenBank. De esta manera se registra el primer par de cebadores diseñados para la especie constituyendo el punto de partida para el *screening* de SNPs del intrón TrnL en todos los individuos de las poblaciones argentinas de "arary".

GGM 5

LINAJES AUTÓCTONOS EN EL NORTE ARGENTINO: UNA OBSERVACIÓN A TRAVÉS DE 17 MICROSATÉLITES ESPECÍFICOS DEL CROMOSOMA Y

Alfaro EL¹, ME Albeck¹, JE Dipierri², LS Jurado Medina³, J Beltramo³, CM Bravi^{3,4}, G Bailliet³. ¹UNJu-CONICET, ²INBIAL - UNJu, ³IMBICE CCT-CONICET La Plata, CICPBA, ⁴FCNyM - UNLP.
e-mail: ealfaro@inbial.unju.edu.ar

Los linajes autóctonos del cromosoma Y (Q1a3a) son muy frecuentes en el NOA y especialmente en Jujuy. Se analizaron los haplotipos construidos a partir de 17 microsatélites (YFiler, Applied Biosystems) en 229 muestras con haplogrupo Q1a3a procedentes de poblaciones urbanas de Jujuy, Salta, Catamarca, La Rioja, San Juan y Mendoza y poblaciones aborígenes (wichis, tobas, chorotes, mocovíes, mapuches, tehuelches, lengua y ayoreo). Se observaron 28 linajes portadores del alelo 14 para DYS 393 que se comportaron como monofiléticos y

con cierta especificidad de provincia (20 de Jujuy, 4 de Salta, 2 de Catamarca, 1 de Mendoza y 1 de San Juan). El linaje ancestral se construyó mediante la combinación de los alelos más frecuentes para cada locus y se encontró en 4 individuos que presentaron una posición central en la red mediana. La distancia máxima en pasos mutacionales entre el fundador y los distintos haplotipos fue de 5. La diversidad media para las 14 poblaciones analizadas fue de 0.461 ($\pm 0,23$) y la total fue 0,547 ($\pm 0,18$), mientras que la estimada para el grupo monofilético fue 0,174 ($\pm 0,18$) menos de la mitad de la diversidad media calculada. Al considerar el origen del apellido se observó que, en el grupo monofilético, 15 de los 28 individuos que lo integran, son portadores de apellidos autóctonos (54%) mientras que en el total de la muestra esta frecuencia fue sólo de 20%. Debido a la baja diversidad del grupo, a su distribución espacial y a la elevada proporción de portadores de apellidos autóctonos, estos linajes, hipotéticamente podrían ser propios de la región.

GGM 6

NUEVOS APORTES EN LA CARACTERIZACIÓN GENÉTICA DE *CEBUS* (PRIMATES: PLATYRRHINI) DE DISTRIBUCIÓN EXTREMA SUR

Hassel DL^{1,2}, CF Argüelles², MD Mudry¹, M Nieves¹. ¹Grupo de Investigación en Biología Evolutiva, Dpto. EGE, IEGBA, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales (Universidad de Buenos Aires, Argentina), ²Grupo de Investigaciones en Genética Aplicada, Facultad de Ciencias Exactas Químicas y Naturales (Universidad Nacional de Misiones, Argentina).
e-mail: dianahassel@yahoo.com.ar

La integración de distintos tipos de datos que permitan el análisis de las relaciones evolutivas en primates es compleja. El género *Cebus* es un excelente ejemplo de esta afirmación: presenta una gran diversidad de coloración de pelaje; y a nivel citogenético exhibe una notable variabilidad cariotípica, particularmente asociada a la distribución y proporción de heterocromatina extracentromérica. Sin embargo, los estudios de la variabilidad genético-molecular en el grupo son aún escasos. En este contexto, el presente trabajo tuvo como objetivo la caracterización genética de ejemplares de *Cebus* de Argentina y Paraguay. Se efectuó el diagnóstico citogenético corroborándose la asignación de especie en 12 *C. libidinosus* (CLI) y 6 *C. nigrurus* (CNI) detectándose polimorfismos de presencia/ausencia del bloque heterocromático del par #13

en 4 CLI, y una inversión proximal en homocigosis involucrando al bloque heterocromático del par #13 en 1 CNI. Simultáneamente se caracterizaron 6 loci STRs partiendo de muestras de sangre y pelos (19 CLI y 6 CNI), con presencia de variantes polimórficas en 5 de ellos: pepC_8, pepC_3, pepC_59, Ceb_120 y Ceb_130. Las variantes alélicas identificadas en agarosa al 3,5% fueron confirmadas por PAGE y se determinaron alelos mediante secuenciación capilar para 2 de los marcadores propuestos: pepC_8 y Ceb_130. La descripción de STRs polimórficos representa una contribución inicial importante en la tipificación integral de la estructura genética de las dos especies de *Cebus* que conforman la distribución extrema sur del género.

GGM 7

ANÁLISIS FILOGENÉTICO DE LA REGIÓN ÚNICA DE LA PROTEÍNA DE LA CÁPSIDE DE BOCAVIRUS HUMANO 1

Insfrán C, LM Ghiotto, MP Adamo. Laboratorio de Rubeola y Parvovirus. Instituto de Virología "Dr. J. M. Vanella", InViV. Facultad de Ciencias Médicas. Universidad Nacional de Córdoba. Calle Enfermera Gordillo S/N (5016).
e-mail: coti_insfran@hotmail.com

El Bocavirus humano 1 (HBoV1) es un nuevo parvovirus asociado a infección respiratoria alta y baja, principalmente en niños. Las proteínas estructurales del virión, VP1 y VP2, están codificadas en un marco de lectura y comparten la región C-terminal, pero son sintetizadas a partir de sitios de inicio alternativos. Por ello, VP1 posee una región única (VP1u, nt 3056-3443), que en otros parvovirus contiene epítopes neutralizantes. El objetivo del presente trabajo fue evaluar la variabilidad intraespecífica de VP1u en un grupo de aislamientos de HBoV1 obtenidos en Córdoba, Argentina, entre 2007 y 2011. Se estudiaron 26 aislamientos locales, de los cuales 18 pudieron ser amplificados y secuenciados (nt 3009 a 3574). Las secuencias se editaron mediante Bioedit v7.0.9 y para el cálculo de distancias genéticas y construcción árboles filogenéticos se utilizó MEGA v5.05. En la región VP1u sólo se observaron 4 sustituciones nucleotídicas no relacionadas a cambios aminoácidos y la distancia genética general fue 0.001. La escasa variabilidad intraespecífica de HBoV1 en la región VP1u podría estar relacionada a la ausencia de presión de selección que se asocia con la presentación de epítopes neutralizantes. Por otra parte, se identificaron 2 sitios de sustitución



nucleotídica asociados con cambios aminoacídicos aguas abajo de VP1u, en la región VP2, incluyendo la inserción de uno o dos nucleótidos en 6 de las 18 cepas analizadas. Estas mutaciones refuerzan la hipótesis de que la principal región antigénica de HBoV1 se encuentra en VP2.

GGM 8

OBTENCIÓN DE MARCADORES STS MEDIANTE AMPLIFICACIÓN INTERTAXA EN *Anadenanthera colubrina* var. *cebil*

Ramos ME^{1,2}, ME Barrandeguy^{1,3}, MV García^{1,3}. ¹Cátedra de Genética de Poblaciones y Cuantitativa, Departamento de Genética, FCEQyN, Universidad Nacional de Misiones, ²Comité Ejecutivo de Desarrollo e Innovación Tecnológica, ³Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. e-mail: me.ramos.01@gmail.com

Anadenanthera colubrina (Vell.) Brenan var. *cebil* (Fabaceae-Mimosoideae) es una especie forestal nativa de América del Sur. En Argentina se conoce popularmente como “curupay” o “cebil colorado” y su distribución natural abarca las provincias biogeográficas Chaqueña; Paranaense y de las Yungas. Los marcadores moleculares de tipo Sequence Tagged Sites (STS) son secuencias cortas de copia única en el genoma nuclear. Su naturaleza codominante permite estimar de modo confiable parámetros genéticos poblacionales. Se transfirieron marcadores STS diseñados para *Medicago truncatula* a *A. colubrina* var *cebil* con el fin de desarrollar, a partir de sus secuencias, marcadores PCR-RFLP para analizar la diversidad genética nuclear en poblaciones naturales de esta última especie. Estos STSs han sido transferidos a numerosas leguminosas incluida *Piptadenia viridiflora* de la misma tribu que *A. colubrina*. Se analizaron 35 individuos provenientes de dos localidades: Calilegua (Jujuy) y Santa Ana (Misiones) mediante PCR-RFLP a partir de cuatro pares de cebadores para amplificar regiones STS. Estos cebadores fueron diseñados a partir de secuencias EST (Expressed Sequence Tag). Para caracterizar la diversidad genética se calculó el número de alelos por locus, número efectivo de alelos, la heterocigosidad observada y la heterocigosidad esperada. Se logró la transferencia exitosa de los cuatro pares de cebadores y a partir de los amplicones se obtuvieron marcadores PCR-RFLP. Estos marcadores detectaron diversidad en las poblaciones estudiadas indicando diferencias entre poblaciones.

OBTENCIÓN DE SSRNU *DE NOVO* EN CURUPAY (*Anadenanthera colubrina* var. *cebil*): UN RECURSO SUDAMERICANO

Barrandeguy ME^{1,2}, K Prinz³, MV García^{1,2}, R Finkeldey³. ¹Departamento de Genética. Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales. Universidad Nacional de Misiones; Posadas (3300) Misiones, Argentina, ²Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET-Argentina), ³Forest Genetics and Forest Tree Breeding, Georg-August-University Göttingen D-37077 Göttingen, Alemania. e-mail: ebarran@fceqyn.unam.edu.ar

A. colubrina var *cebil* es una especie forestal cuya distribución natural comprende Perú, S y E de Brasil, Paraguay, Bolivia y N de Argentina. Presenta características que la hacen ideal para reforestar áreas degradadas. Se desarrollaron dos librerías enriquecidas con motivos repetidos en tándem para obtener los SSR nucleares de novo. Una fue enriquecida con motivos (GA)₁₀ y la otra con una mezcla equimolar de motivos (GAA)₈, (CAA)₈ y (CA)₁₀. Los fragmentos fueron capturados magnéticamente, clonados y 200 insertos secuenciados. La librería (GA)₁₀ resultó más exitosa. Se diseñaron 30 pares de cebadores, 16 de los cuales produjeron fragmentos únicos del tamaño esperado. Estos amplicones fueron clonados, resecuenciados y alineados con los fragmentos originales obtenidos desde el enriquecimiento. Las secuencias para 15 pares de cebadores fueron complementarias a los fragmentos originales. Estos cebadores fueron marcados con fluorescencia y se utilizaron para realizar las pruebas de polimorfismo en 69 individuos provenientes de 4 poblaciones argentinas. El tamaño de los alelos fue asignado mediante GeneScan. Ocho pares de cebadores resultaron polimórficos en las poblaciones estudiadas. Se observaron entre 8 y 28 alelos por locus, mientras que los rangos de heterocigosidad observada y esperada fueron de 0,073 a 0,725 y de 0,756 a 0,841, respectivamente. Estos resultados confirman la utilidad de estos cebadores para estudios de diversidad genética y de desequilibrio de ligamiento en poblaciones de esta especie y su potencial transferencia a otras leguminosas nativas.

GGM 10

GENÓMICA CUANTITATIVA EN EL ESTUDIO DE LAS RESPUESTAS DE ESCAPE

AL SOMBREADO EN PLANTAS

Kasulin L, Y Agrofoglio, BF Botto. Instituto de Investigaciones Fisiológicas y Ecológicas vinculada a la Agricultura (IFEVA), Facultad de Agronomía, Universidad de Buenos Aires.
e-mail: lkasulin@agro.uba.ar

Las plantas son organismos sésiles que compiten por los recursos escasos como la luz. Las plantas perciben la disminución de la relación luz rojo/rojo-lejano en cercanía de plantas vecinas y promueven anticipadamente un conjunto de respuestas morfológicas de escape al sombreado (SAS) como la elongación de las estructuras vegetativas. El objetivo de este trabajo es identificar y caracterizar loci QTLs (*Quantitative Trait Loci*) involucrados en la respuesta de escape al sombreado en plántulas de *Arabidopsis thaliana* simulando condiciones de sombreado en el laboratorio. Para el mapeo de QTLs, se utilizaron tres poblaciones de líneas recombinantes y endocriadas (RILs) que comparten una misma línea parental (LerxNos, LerxCVI y LerxCol-0). Las plántulas fueron expuestas a un tratamiento de luz blanca (control) y a luz blanca finalizando el fotoperiodo con un pulso de RL (EOD). La variable respuesta analizada fue la elongación de los hipocótilos de los individuos de cada una de las RILs. Se mapearon un total de 5 QTL asociados con la sensibilidad de respuesta al EOD. Además se realizaron estudios de mapeo por asociación con 116 accesiones obteniéndose loci asociados con la SAS. Algunos de ellos colocalizaron con los identificados en los mapeos de QTL. Algunos de los loci mapeados en el cromosoma 2 fueron confirmados mediante evidencias experimentales independientes. El fitocromo B, principal fotorreceptor responsable de mediar las SAS y, ERECTA, un gen que codifica para una proteína quinasa involucrada en la morfogénesis de las plantas, son los genes candidatos de estos mapeos.

GGM 11

INVESTIGAÇÃO MOLECULAR DE POLIMORFISMOS NO GENE LPL EM INDIVÍDUOS COM OBESIDADE INFANTIL

Santos MF, LR Martins, FC Soardi, MAS Balarin. Disciplina de Genética/UFTM.
e-mail: mariana_fernanda@hotmail.com

A obesidade é definida como o acúmulo excessivo de gordura corporal. O aumento do índice de obesidade na população mundial levanta questões de saúde pública. A análise molecular é um meio utilizado

para detectar genes e alterações ligados a obesidade. Recentemente, foi observado que mutações e polimorfismos no gene da lipase lipoproteica (LPL) podem resultar em distúrbios do metabolismo lipídico com conseqüente acúmulo de gordura corporal, tanto em crianças quanto em adultos. Considerando esse gene, o polimorfismo +495T/G foi triado em uma amostra populacional Chinesa, onde a homozigose GG está associado ao risco aumentado de obesidade infantil nessa população. No trabalho foram analisados vinte pacientes entre 7 e 15 anos, com fenótipo de obesidade infantil (IMC > 30), e vinte sobre-peso (IMC entre 25 à 30) de famílias não relacionadas. O grupo controle é formado de 80 indivíduos que não apresentaram obesidade infantil e adulta (IMC < 25). Foi coletado sangue periférico. A técnica de extração de DNA utilizada foi fenol clorofórmio. Para avaliação da presença do polimorfismo +495T>G no gene LPL foi realizada a PCR, com utilização de *primers* específicos, seguida pela análise de restrição com a enzima Hind III, quando na presença do alelo G.O resultado encontrado considerando a classificação: obesidade, sobrepeso e controle versus o genótipo de cada indivíduo foi insignificante, já a análise da classificação versus a presença da base G no genótipo foi estatisticamente significativa, observando-se assim, associação entre o polimorfismo LPL e a obesidade infantil.

GGM 12

CARACTERIZACIÓN DE 10 Y-STRS EN INDIVIDUOS PERTENECIENTES AL HAPLOGRUPO Q DE ARGENTINA

Beltramo J¹, LS Jurado¹, V Ramallo^{1,2}, M Muzzio^{1,3,4}, MR Santos^{1,4}, E Alfaro⁵, S Salceda^{4,6}, JE Dipierri⁵, CM Bravi^{1,4}, G Bailliet¹, ME D'Amato⁷. ¹Laboratorio de Genética Molecular Poblacional, IMBICE, La Plata, Argentina, ²Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Brasil, ³Stanford University School of Medicine, Department of Genetics, Stanford, California, ⁴Facultad de Ciencias Naturales y Museo, UNLP, Argentina, ⁵INBIAL, UNJU, Argentina, ⁶Dpto. de Antropología Biológica, FCNyM, UNLP, Argentina, ⁷Forensic DNA Laboratory, UWC, Cape Town, South Africa.
e-mail: julietabeltramo@hotmail.com

El Cromosoma Y ha sido ampliamente utilizado en los últimos tiempos para reconstruir la historia de las poblaciones humanas, la evaluación de parámetros fundamentales de los Y-STRs ha sido clave a la hora de hacer inferencias filogenéticas claras. En el siguiente trabajo estudiamos la variabilidad haplotípica de un nuevo set de 10 loci

Y-STRs (DYS710, DYS385AB, DYS447, DYS504, DYS449, DYS626, DYS644, DYS612, DYS481, DYS518) diseñados y validados por D'Amato *et al.* en una muestra de 159 individuos pertenecientes al Haplogrupo amerindio Q (SNP 242) provenientes de Argentina, comparando la misma con datos disponibles para la población sudafricana de Ciudad del Cabo. Se calcularon las frecuencias alélicas, la diversidad haplotípica según Nei (HD=0,991), la capacidad de discriminación (DC=86,79 %) y se obtuvieron 138 haplotipos distintos y 21 compartidos. Para el marcador DYS504 se halló el alelo 19 y para el DYS710 el 31.1 y 32.1 nunca antes informados. El haplotipo más frecuente fue el (32.2-15,16.1-24-15-28-23-16-29-24-32). Por otro lado, se estudió la estructura del linaje utilizando el programa Structure 2.3.3 en donde se obtuvieron 4 grupos más probables con los cuales se calculó la información aportada por cada STR con el programa Infocalc, resultando los marcadores CYS626, CYS612, CYS710 y CYS449 como los más informativos.

GGM 13

HAPLOTIPOS DE 17 STRS DEL HAPLOGRUPPO Q1A3A EN POBLACIONES URBANAS Y NATIVAS DE ARGENTINA

Jurado LS¹, J Beltramo¹, V Ramallo^{1,2}, M Muzzio^{1,3,4}, MR Santos^{1,4}, E Alfaro⁵, S Salceda^{4,6}, JE Dipierri⁵, ME D'Amato⁷, CM Bravi^{1,4}, G Bailliet¹. ¹Laboratorio de Genética Molecular Poblacional. IMBICE. La Plata. Argentina, ²Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Brasil, ³Stanford University School of Medicine, Department of Genetics, Stanford, California, ⁴Facultad de Ciencias Naturales, UNLP. Argentina, ⁵INBIAL, UNJu. Argentina, ⁶Dpto. de Antropología Biológica. FCNM, UNLP, ⁷Forensic DNA Laboratory, UWC. e-mail: laurajurado87@hotmail.com

Con el fin de tener una visión general del estado actual de la configuración genética masculina de las poblaciones que habitan la región del Noroeste de Argentina se analizaron 17 STR's del cromosoma Y (Kit AmpFISTR Yfiler) en 182 varones provenientes de 9 provincias con diferentes localidades urbanas y asentamientos indígenas. Los individuos analizados fueron previamente tipificados con SNPs del cromosoma Y e identificados dentro del clado M3 (Haplogrupo Q1a3a), a partir de estos análisis es posible observar patrones regionales que permiten identificar la presencia de linajes aborígenes y el posible origen regional de estos dentro de las poblaciones urbanas actuales. En las poblaciones indígenas analizadas en el presente estudio se encontró una contribución de aproximadamente el

70% del linaje Q1a3a que es el mayoritario para nativos americanos mientras que en las poblaciones urbanas se encontró en aproximadamente un 20%. La prueba de análisis de varianza molecular de los STR's mostró un bajo grado de diferenciación (Fst=0.06665) entre las poblaciones. La prueba exacta de diferenciación poblacional mostró que la población de Gran Chaco se diferenció significativamente del resto de poblaciones. Se encontraron 163 haplotipos diferentes en todas las localidades, de los cuales 18 son compartidos entre las poblaciones. Las representaciones gráficas obtenidas a partir de análisis de componentes principales muestran un agrupamiento para las regiones más cercanas geográficamente, lo cual puede explicarse por su relación migratoria.

GGM 14

EXPRESIÓN DE GENES DE VITELOGENINA EN EL VECTOR DE LA ENFERMEDAD DE CHAGAS *Triatoma infestans*

Blariza MJ¹, NW Soria², BA García¹. ¹Cátedra de Bioquímica y Biología Molecular, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, ²Cátedra de Biotecnología, Facultad de Ciencias Químicas, Universidad Católica de Córdoba, Córdoba. e-mail: mariablariza@yahoo.com.ar

Con el propósito de analizar en *Triatoma infestans* un gen involucrado en el proceso de ovogénesis, como el que codifica para vitelogenina (Vg), se determinaron secuencias de ADNc que permitieron detectar dos genes de Vg (Vg-A y Vg-B). A partir de estas secuencias se diseñaron primers específicos y sondas Taqman para cuantificar la expresión relativa de ambos genes, mediante el método de PCR en Tiempo Real, en diferentes tejidos, estadios y condiciones de alimentación. Nuestros resultados revelaron que los genes de Vg-A y Vg-B se expresaron moderadamente en cuerpo graso de hembras adultas después de la muda, mientras que su expresión aumentó significativamente después de la ingesta de sangre, con un primer pico de expresión al cuarto día y un segundo mayor incremento con un máximo de expresión el día 12. En ovarios de hembras adultas sólo se detectó expresión del gen Vg-B, con un patrón de expresión similar al descrito, mientras que en cuerpo graso de hembras de V. estadoninfa y de machos adultos no se detectó expresión de los genes Vg. En esta especie, las ovarios que constituyen el ovario exhiben un desarrollo asincrónico, por este motivo existen simultáneamente



diferentes estados de maduración de los ovocitos en el ovario y la oviposición se produce durante varios días después de aproximadamente 15 días de la ingesta de sangre. La detección de un primer pico de expresión, seguido de un segundo aumento en los niveles de ARNm podría estar relacionada con este proceso asincrónico de formación de los huevos y el largo período de oviposición que caracteriza a esta especie.

GGM 15

EXPRESIÓN DE UN GEN DE CITOCROMO P450 EN EL VECTOR DE LA ENFERMEDAD DE CHAGAS *Triatoma infestans*

Grosso CG¹, MJ Blariza¹, NW Soria², BA García¹. ¹Cátedra de Bioquímica y Biología Molecular, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, ²Cátedra de Biotecnología, Facultad de Ciencias Químicas, Universidad Católica de Córdoba, Córdoba.
e-mail: cggrosso@hotmail.com

Los citocromos P450 (CYP450) son un grupo de enzimas que intervienen en vías de biosíntesis y degradación de diversos compuestos endógenos y en la desintoxicación de compuestos exógenos. Incrementos en la expresión a nivel de la transcripción de genes CYP450 son considerados responsables de aumentar el metabolismo de insecticidas y del desarrollo de resistencia en insectos. Con el propósito de analizar genes que podrían estar relacionados con la resistencia a insecticidas en *Triatoma infestans*, se inició el estudio con la obtención de fragmentos de ADN copia (ADNc) correspondientes a 3 genes CYP450. A partir de la secuencia de ADNc de uno de esos genes aislados se diseñaron primers específicos y una sonda Taqman para la determinación de su expresión mediante la técnica de PCR en Tiempo Real. Inicialmente se determinó la dosis letal 50% (DL₅₀) del principio activo deltametrina con la que se realizó una aplicación tópica en la parte ventral del abdomen de ninfas V de *T. infestans* provenientes de una colonia de laboratorio. Las determinaciones de expresión se llevaron a cabo a partir de ARN total extraído de puelles de cuerpo graso de esos insectos en distintos intervalos de tiempo después de la aplicación tópica del principio activo insecticida. Los resultados obtenidos muestran que los niveles de ARNm del gen analizado se incrementan después de la aplicación de insecticida en relación a lo detectado en los individuos no expuestos, alcanzando el máximo de expresión a las 2 hs de exposición. Este estudio podría aportar nuevas bases para el

desarrollo del manejo de resistencia.

GGM 16

OBTENCIÓN DE MICROSATÉLITES CLOROPLÁSTICOS EN POBLACIONES ARGENTINAS DE *Calophyllum brasiliense*

Talavera Stefani LN^{1,2}, CB Percuoco^{1,3}, LG Giménez¹, ME Rodríguez², AE Cardozo², NL González², CF Argüelles¹. ¹IBS-GIGA-FCEQyN-UNaM, ²Cátedra Sistemática Teórica-FCEQyN-UNaM, ³Becario CONICET TII.
e-mail: genemol@fceqyn.unam.edu.ar

Los marcadores genéticos de tipo microsatélites o SSRs han sido los sistemas de elección para evaluar polimorfismos en plantas durante los últimos años debido a su elevada informatividad. El objetivo del presente trabajo fue obtener marcadores cloroplásticos (cpSSRs) que puedan utilizarse en la evaluación de la diversidad genética de dos poblaciones argentinas de *Calophyllum brasiliense*, conocida vulgarmente como "arary", especie arbórea característica de las selvas ribereñas. Las poblaciones estudiadas se localizan en Rincón Ombú, Ituzaingó-Corrientes y San Ignacio-Misiones. Utilizando la estrategia de amplificación cruzada, se seleccionaron cebadores que amplificaron loci microsatélites polimórficos en especies filogenéticamente cercanas a *C. brasiliense*. Se optimizaron, en 30 individuos de cada población, los pares de primers trnLc-trnLd y ccmp2. Los amplicones se verificaron en geles de agarosa, observándose bandas únicas de 611 pb para el intrón TrnL y de 194 pb para ccmp2. Se secuenciaron amplicones de cuatro individuos seleccionados al azar, describiéndose los primeros cpSSRs para la especie, tres dentro del intrón trnL y uno en ccmp2, los cuatro de tipo interrumpido. El análisis preliminar de las regiones cpSSRs evaluadas reveló un único haplotipo cloroplástico para ambas poblaciones. No obstante se propone el *screening* de variantes polimórficas de base única a través de la secuenciación de estas regiones cloroplásticas en los 60 individuos analizados, a los efectos de confirmar la ausencia de polimorfismos intra o interpoblacional.

GGM 17

CARACTERIZACIÓN DE POLIMORFISMOS EN EL GEN BOVINO FABP4 INVOLUCRADO EN EL METABOLISMO LIPÍDICO

Goszczyński DE, DM Posik, G Giovambattista, MV Ripoli. Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET), CCT La Plata-CONICET-Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad

Nacional de La Plata, La Plata, Argentina.
e-mail: mvripoli@fcv.unlp.edu.ar

La FABP4 es una proteína citoplasmática involucrada en el metabolismo lipídico y la adipogénesis músculo-específica por lo tanto su caracterización en diferentes razas bovinas resulta un tema de suma importancia en la industria de la carne. Distintos autores han detectado diversos SNPs en el gen FABP4 que han sido asociados con caracteres de espesor de grasa dorsal, contenido de ácido palmitoleico en grasa muscular, marmoleo y deposición de grasa subcutánea. Estos estudios han sido realizados principalmente en razas japonesas y coreanas, sin embargo se conoce poco sobre la distribución de los polimorfismos y el efecto sobre marmoleo de este gen en la mayoría de las razas bovinas. El objetivo del trabajo consistió en caracterizar la variabilidad genética del gen FABP4 en un panel de 30 muestras correspondientes a razas criadas en Argentina con diferente grado de marmoleo. La detección de SNPs se realizó por medio de PCR-secuenciación directa y el uso de programas computacionales y herramientas de alineamiento online. Se detectaron 16 SNPs de los cuales 4 no estaban reportados. Los dos primeros SNPs se encontraron en la región promotora en la raza Aberdeen Angus, el tercero en la región 5' UTR en animales Brahman y Nelore, y el último en el intrón 1 en las razas Aberdeen Angus, Limousin, Criollo Argentino y Hereford. Con el fin de validarlos se diseñarán métodos de tipificación poblacional. La información resultante será de importancia para realizar trabajos de asociación entre polimorfismos del FABP4 y el grado de marmoleo en bovinos.

GGM 18

GLYCEROL-3-PHOSPHATE DEHYDROGENASE ISOFORMS EXPRESSION IN FLIGHT MUSCLES OF

Triatoma infestans

Stroppa MM¹, ME Lagunas¹, CS Carriazo¹, BA García¹, G Iraola², Y Panzera², NM Gerez de Burgos¹. ¹Cát. de Bioq. y Biol. Molec. FCM. UNC, ²Sección Genética Evolutiva, Facultad de Ciencias, Montevideo Uruguay.
e-mail: mercedesstroppa@hotmail.com

In *Triatoma infestans* (*T. infestans*) flight muscles, glycerol-3-phosphate dehydrogenase (GPDH) isoforms are differentially expressed during development and between sexes. GPDH1 is involved in flight metabolism and GPDH2 provides lipid precursors. We studied isoforms expression in

flight muscles of natural populations and laboratory colonies of *T. infestans*, and analyzed intake and temperature effects in transcript patterns in laboratory colonies. We determined GPDH total activity and performed semiquantitative RT-PCR and non-denaturing PAGE revealed with specific activity. Total activity was lower in first and second laboratory generations than in natural populations. We observed concordance among RNA level and isoform specific activity. We demonstrated that GPDH1 predominates in adult *T. infestans* flight muscle from natural population and laboratory first and second generations. The GPDH2 expression of natural population compared with the first and second laboratory generations increased and GPDH1 decreased. Under laboratory conditions, the increase of the intake time from 30 to 120 min. promoted transcript patterns changes: before last molt, GPDH1 and GPDH2 increased 2 and 25 fold, respectively; in young adults, GPDH1 decreased 20% and GPDH2 increased 40%; in 30 days old adults, the GPDH2 was 20% higher and GPDH1 had no significant modification. Patterns differed at 22°C and 28°C temperatures. At 22°C pattern had delayed changes. Results showed isoforms adaptive expression in flight muscles, possibly due to alternative splicing and consistent with metabolic requirements.

GGM 19

UTILIDAD DE 10 MARCADORES STR EN ESTUDIOS DE DIVERSIDAD GENÉTICA Y PATERNIDAD EN VICUÑA

Anello M¹, MS Daverio¹, S Romero², L Vidal Rioja¹, F Di Rocco¹. ¹Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE) CCT-CONICET-CICPBA La Plata, Buenos Aires, ²EEA Abra Pampa, INTA-Jujuy.
e-mail: genmol@imbice.org.ar

En 1965 el INTA inició, con 16 animales un programa de manejo de vicuñas en cautiverio en el Campo Experimental de Altura de Abra Pampa, Jujuy. Actualmente se estima que el plantel es de 1300 animales. En 2003, en Cieneguillas (Jujuy), se realizó la primera experiencia de manejo de vicuñas en silvestría, mediante captura, esquila y liberación de los animales. El objetivo de este trabajo fue evaluar la utilidad de 10 marcadores microsatélites recomendados por la ISAG para llamas y alpacas, en estudios de diversidad genética y filiación en vicuñas. En 26 muestras del INTA y 22 de Cieneguillas se amplificaron los 10 loci en dos reacciones en multiplex, con primers fluorescentes. La separación



de los alelos de hizo por electroforesis capilar. Los parámetros de diversidad genética se evaluaron utilizando el programa Arlequin 3.5, mientras que el contenido de información polimórfica (PIC) y la probabilidad de exclusión (PE) para cada marcador se calculó con el programa Cervus. Todos los loci estuvieron en equilibrio de Hardy-Weinberg y con excepción del marcador YWLL46 en Cieneguillas, fueron polimórficos. Los valores de PIC fueron desde 0,02 a 0,83, siendo LCA19, LCA37, LC29, LCA99 y YWLL44 los loci más informativos. La PE combinada fue de 0.972. Concluimos que estos marcadores son una herramienta válida para estudios de variabilidad genética y paternidad en vicuña. Asimismo, sugerimos incrementar el número de marcadores para aumentar la probabilidad de exclusión.

GGM 20

ASOCIACIÓN DEL POLIMORFISMO GSTP1 ILE105VAL CON LA EXPRESIÓN DE GSTP1 EN MIELOMA MÚLTIPLE

Stella F, N Weich, J Panero, I Slavutsky, A Fundia. Laboratorio de Genética, Instituto de Medicina Experimental IMEX, CONICET/ANM, Buenos Aires, Argentina.
e-mail: affundia@hematologia.anm.edu.ar

La enzima Glutathion-S-transferasa P1 (GSTP1) participa en el metabolismo de xenobióticos. Este gen presenta el SNP c.313A>G (p.Ile105Val) que genera una variante con menor actividad catalítica asociada a susceptibilidad a cáncer y variación en la respuesta terapéutica. En este trabajo se evaluó la expresión y los polimorfismos de GSTP1 en mieloma múltiple (MM) a fin de determinar su rol en la patología. Se estudiaron 94 casos (40 varones; edad media: 65,8 años; rango: 24-87 años; estadios Durie & Salmon: I: 21,3%, II: 8,5%, III: 70,2%) y 134 controles normales (62 varones; edad media: 43,4 años; rango: 18-73 años). Se empleó QRT-PCR para evaluar expresión y PCR-RFLP para identificar los individuos con genotipo wild type (GSTP1-AA), heterocigota (GSTP1-AG) y homocigota variante (GSTP1-GG). Las frecuencias genotípicas de los controles están en equilibrio Hardy Weinberg (χ^2 : 0,152, $p=0,927$). El 51% de los casos tenía sobre-expresión ($0,1\pm 0,03$) y el 49% mostró baja expresión ($0,007\pm 0,001$) tomando como punto de corte los controles ($0,017\pm 0,003$). Las frecuencias genotípicas de controles GSTP1-AA (43,9%), GSTP1-AG (45,5%) y GSTP1-GG (10,6%) y pacientes (42,6%, 54,6% y 2,7%, respectivamente)

fueron similares. La mayoría de los pacientes con sobre-expresión presentó genotipo *wild type* (64%) y el 77% de los heterocigotas tenía baja expresión ($p=0,007$). Estos resultados indican que la sobreexpresión de GSTP1 se asocia a genotipo *wild type* en tanto que los heterocigotas muestran baja expresión, sugiriendo que el genotipo puede influir en el patrón transcripcional en MM.

GGM 21

DETECCIÓN POR ESTRATEGIAS TIPO TILLING DE VARIABILIDAD INDUCIDA EN EL GEN PLASTÍDICO rpl23 DE CEBADA

Lencina F^{1,2}, AM Landau¹, MG Pacheco¹, K Kobayashi², A Prina¹.
¹Instituto de Genética "E. A. Favret", CICVyA, CNIA, INTA Castelar, ²Laboratorio de Agrobiotecnología, Departamento de Fisiología, Biología Celular y Molecular, FCEN, UBA.
e-mail: flencina@cnia.inta.gov.ar

El gen rpl23 que codifica la proteína ribosomal L23 está localizado en las repeticiones invertidas del genoma plastídico y una versión no funcional del mismo, o pseudogen, se encuentra en su región de copia simple grande. En 15 plantas de cebada derivadas de familias conteniendo un genotipo mutador de cloroplastos y que se seleccionaron por presentar diferencias morfológicas o de coloración, se identificaron mediante TILLING, desde 1 hasta 5 cambios puntuales en el gen rpl23. A través del clonado de un fragmento conteniendo dicho gen, su posterior digestión con Cell y secuenciación, se observó que algunas de estas mutaciones estaban tanto en el estado de homo como de heteroplasma, así como también, en una variedad de combinaciones diferentes. Empleando la misma estrategia de amplificación de un fragmento del plastoma conteniendo al pseudogen, su digestión con Cell y posterior secuenciación, se comprobó aquí también la existencia de hasta 5 mutaciones puntuales en homo y heteroplasma. Curiosamente, la comparación de las secuencias revela que los 5 cambios encontrados tanto en el gen como en el pseudogen corresponden a las 5 diferencias de bases que habitualmente existen entre ambos. Los resultados sugieren la ocurrencia de varios eventos de recombinación homóloga entre estas dos regiones del plastoma, cuya alta frecuencia podría deberse al genotipo mutador antes mencionado.

GGM 22

DETECCIÓN DE REGIONES SINTÉNICAS

ENTRE *Paspalum notatum*, ARROZ Y MAÍZ CON MARCADORES EST-SSR

Siena LA¹, J Stein¹, CL Quarin², JP Ortiz². ¹Laboratorio de Biología Molecular, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Santa Fe, Argentina, ²Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE), Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional del Nordeste, Corrientes, Argentina.
e-mail: lorenasiena@yahoo.com.ar

Paspalum notatum Flüggé es una gramínea rizomatosa perenne cuyas razas tetraploides se reproducen por apomixis del tipo aposporica. Trabajos previos en la especie desarrollaron mapas de ligamiento genéticos e identificaron la región genómica responsable del carácter aposporia. Los marcadores microsatélites génicos (EST-SSR) derivan de secuencias expresadas que contienen repeticiones microsatélites (SSR) internas y son muy polimórficos. El objetivo de este trabajo fue transferir marcadores de secuencia conocida (EST-SSR y SSR) a *P. notatum* y caracterizar los grupos de ligamiento de la especie mediante análisis comparativos. Marcadores EST-SSR de trigo y SSR genómicos de *P. notatum* fueron ensayados sobre una población de mapeo. Ciento diez marcadores fueron integrados a los mapas genéticos disponibles, extendiendo su cobertura e identificando nuevos grupos de ligamiento. En especial, 12 marcadores resultaron asociados a la región relacionada a la aposporia y en particular dos de ellos mapearon a ambos lados del locus responsable del carácter. Mediante un análisis de mapeo *in silico* los marcadores fueron localizados en los genomas de arroz y maíz. La identificación de secuencias ortólogas entre las tres especies permitió detectar varios segmentos cromosómicos conservados entre las 3 especies. Los marcadores localizados en los grupos de ligamiento asociados a la aposporia definieron un segmento del genoma de arroz que contendría genes candidatos a controladores del carácter.

GGM 23

EXPRESIÓN DE LOS GENES LYN Y PTEN EN LEUCEMIA MIELOIDE CRÓNICA (LMC)

Ferri C¹, M Bianchini¹, R Bengió², I Larripa¹. ¹IMEX-Instituto de Medicina Experimental-CONICET-Academia Nacional de Medicina, ²IIHEMA-Instituto de Investigaciones Hematológicas-Academia Nacional de Medicina.
e-mail: clnafer@yahoo.com.ar

La LMC presenta el rearrreglo molecular BCR-ABL1 y el tratamiento actual son los inhibidores de tirosina kinasa (ITK) (Imatinib, Nilotinib, Dasatinib). La

resistencia al tratamiento se debe a mutaciones en el dominio kinasa del gen ABL1 u otros mecanismos independientes de BCR-ABL1. En este trabajo estudiamos la expresión de los genes LYN (src-kinasa) y PTEN (oncosupresor) en pacientes con LMC con y sin respuesta a los ITK. El análisis se realizó mediante PCR cuantitativa utilizando β -actina como gen control. Se estudiaron muestras de sangre periférica de 128 individuos divididos en 6 grupos: **A**-Fase crónica estable tratados con Imatinib (n=20), **B**-Resistentes sin mutaciones en ABL1 tratados con Imatinib o Nilotinib (n=47), **C**-Resistentes con mutación en ABL1 tratados con Imatinib o Nilotinib (n=10), **D**-Idem B tratados con Dasatinib (n=21), **E**-Idem C tratados con Dasatinib (n=10) y **F**-Controles sanos (n=20). La relación LYN/PTEN mostró los siguientes resultados (media \pm desvío estándar): 1,52 \pm 0,7; 2,30 \pm 1,7; 1,43 \pm 0,89; 1,57 \pm 1,12; 1,70 \pm 1,89 y 1,49 \pm 0,23 respectivamente. Un incremento significativo sólo se observó en el grupo B (p<0.03). Dasatinib, a diferencia de los otros ITK, inhibe src-quinasas (incluyendo LYN), por lo cual los grupos tratados con Dasatinib no mostraron diferencias respecto a los controles. Nuestros resultados indican que la resistencia al tratamiento con Imatinib o Nilotinib, en ausencia de mutaciones, podría estar mediada por la desregulación de la expresión de los genes LYN y PTEN, representando un mecanismo de resistencia independiente de BCR-ABL1.

GGM 24

POLIMORFISMOS MOLECULARES EN PARENTALES DE CEBADA PARA FUTURO MAPEO DE UN GEN MUTADOR DEL PLASTOMA

Petterson ME, A Prina, MG Pacheco. Instituto de Genética "Ewald A. Favret", CICVyA INTA Castelar. Pcia. de Buenos Aires, Argentina.
e-mail: mpacheco@cni.inta.gov.ar

Los mutadores del plastoma son genes nucleares que causan mutaciones en el ADN cloroplástico y se proponen como una herramienta eficaz para aumentar la variabilidad disponible en este genoma altamente conservado. En cebada se ha identificado un genotipo mutador de este tipo a partir del cual se ha aislado y caracterizado un amplio espectro de mutantes; sin embargo, aún se desconoce la identidad del gen mutador. Este trabajo tiene como objetivo evaluar el nivel de polimorfismo molecular entre la línea portadora del genotipo mutador y posibles

parentales contrastantes no mutadores, en una estrategia de mapeo con la finalidad de identificar el gen mutador. Se ensayaron 70 SSR (Single Sequence Repeat) en plantas de genotipo mutador y 5 cultivares de la colección de cebada del IGAEF. Se generaron patrones claros y reproducibles con 49 SSR, mediante los cuales fueron evaluados los polimorfismos entre el genotipo mutador y cada cultivar no mutador, con el objeto de identificar cuál cruzamiento sería más eficiente para el mapeo. El número de SSR polimórficos osciló entre 28 y 31 por combinación; cinco SSR fueron monomórficos y 15 polimórficos en todas las combinaciones; para 29 SSR se presentaron polimorfismos en al menos una de éstas. Se concluye entonces que las 5 combinaciones serían similarmente informativas para el mapeo y que la estrategia más provechosa sería generar poblaciones segregantes derivadas de todas las combinaciones ensayadas, para lograr de esta forma, una cobertura más amplia del genoma.

GGM 25

POLIMORFISMOS EN LOS GENES TP53, GSTM1 Y GSTP1 EN LEUCEMIA AGUDA

Weich N¹, G Galimberti², G Elena², S Acevedo³, I Larripa^{1,3}, A Fundia¹. ¹Laboratorio de Genética Hematológica, IMEX-CONICET/ANM, Buenos Aires, ²Unidad Hematológica-Oncológica del Hospital General de Niños Pedro Elizalde, Buenos Aires, ³Departamento de Genética, Instituto de investigaciones Hematológicas, Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires.
e-mail: natalia.weich@gmail.com

Los polimorfismos en genes de metabolización de carcinógenos y de estabilidad genética influyen en la susceptibilidad a desarrollar leucemias agudas (LAs) y en la respuesta terapéutica. Los genes TP53, GSTM1 y GSTP1 presentan polimorfismos funcionales que modifican o anulan la actividad enzimática. El objetivo de este trabajo fue estudiar el rol de estos polimorfismos en el desarrollo de LAs y evaluar la interacción entre los genotipos variantes. Se estudiaron 109 individuos sanos (34 mujeres y 65 varones; edad media: 38,8 ± 1,26 años) y 37 pacientes con LA (18 varones y 18 mujeres; edad media 8,03 ± 0,80 años). Los SNPs TP53c.215C>G (p.Arg72Pro) y GSTP1 c.313A>G (p.Ile105Val) se estudiaron por PCR-RFLP y la delección de GSTM1 por PCR múltiple con β-globina. Se encontró que GSTM1 nulo es un factor protector (p<0,03; OR: 0,34; IC: 0,13-0,89) y GSTP1-GG es un factor de riesgo (p=0,002; OR: 4,30; IC: 1,63-11,37). No se encontraron diferencias significativas para TP53

respecto de controles (p>0.8). El análisis combinado de los polimorfismos reveló mayor proporción de pacientes con genotipos GSTM1+/GSTP1-GG (p<0.01); TP53-GG/GSTP1-GG (p<0.02) y TP53-GC/GSTP1-GG (p<0.04). Se observó menor frecuencia de casos con genotipo TP53-GG/GSTM1 nulo (p<0.04). El análisis de las frecuencias genotípicas en función de las variables clínicas no reveló diferencias significativas. Estos resultados sugieren que estas variantes solas o en combinación podrían actuar como factores moduladores de la susceptibilidad a desarrollar LA.

GGM 26

DESREGULACIÓN DE LA EXPRESIÓN DE LA FAMILIA DE GENES RHOMBOIDE EN EL DESARROLLO DEL CÁNCER DE MAMA

Canzoneri R, E Lacunza, A Segal-Eiras, MV Croce, MC Abba. Centro de Investigaciones Inmunológicas Básicas y Aplicadas (CINIBA), Facultad de Ciencias Médicas, UNLP. e-mail: canzonerir@hotmail.com

Los genes de la familia Romboide codifican proteínas politópicas de membrana, filogenéticamente conservadas en todo el reino animal. En humanos se conocen 9 miembros, los cuales han sido involucrados en procesos celulares tales como apoptosis, proliferación, diferenciación y activación del receptor del factor de crecimiento epidérmico. El objetivo del presente trabajo fue analizar el perfil de expresión de los genes romboides humanos en el cáncer de mama. Se efectuó un análisis *in silico* sobre microarreglos de líneas celulares (n=51), tejido mamario normal (n=143) y neoplásico (n=266), con la finalidad de evaluar la expresión diferencial de los genes romboide en función de los subtipos tumorales. Los resultados *in silico* fueron posteriormente validados mediante RT-PCR cuantitativa en un grupo independiente de muestras (n=45). Todos los miembros, a excepción de RHBDL3 que se comportó de manera opuesta (p<0.001), mostraron un incremento significativo de la expresión en tumores respecto al tejido normal (p<0.001). Se observó expresión diferencial entre los subtipos tumorales, con algunos miembros sobre-expresados en carcinomas basales RHBDL2, RHBDF2, PARL (p<0.01); y otros en carcinomas luminales: RHBDD1/2/3 y RHBDF1 (p<0.01). El análisis de agrupamientos jerárquicos en los perfiles de expresión mostró similitud con el análisis filogenético a nivel aminoacídico. El presente estudio demuestra que los genes romboide humanos

se hayan sistemáticamente desregulados durante el desarrollo del cáncer de mama humano, en asociación específica con el subtipo tumoral.

GGM 27

CONSTRUCTION OF SUBTRACTIVE CDNA LIBRARY FROM CASTOR BEAN LEAVES SUBMITTED TO DROUGHT STRESS

Almeida SCP, JGM Farias, PFC Neto, KC Scortecchi. Depto de Biologia Celular e Genética, CB, Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Natal-RN-Brasil.
e-mail: otaciliacarol@gmail.com

Castor bean (*Ricinus communis* L.) is an important oil plant, Euphorbiaceae, with high potential for biodiesel and has being planted at Brazil northeastern, where water availability it is an important problem. The aim of this work was to identify messengers differently expressed in leaves from plant submitted to drought stress using subtractive cDNA libraries. In order to do this, castor bean plants (BRS Energy cultivar) were grown at 5L vase with substrate (two types of sand and humus, 2:2:3). The drought treatment was done when plants were producing fruits (approximately 120 days old) and was conducted with 5, 10 and 10 days cyclic (10 days of dry stress + 10 days of irrigation). Leaves were collected and it were frozen in liquid nitrogen and kept at -80°C freezer. Total RNA was extract using the GE kit for total RNA extraction Illustra. Then, cDNA library was done according to Super SMART PCR cDNA Synthesis Kit and PCR-Select cDNA Subtraction Kit (Clontech). In all the steps were done the controls to check the RNA extraction quality, adaptor ligation, and subtraction and PCR amplification. Then the library was cloned into pGEM-Teasy (Promega) and transformed into *E. coli* DH10B competent cells. It was done six libraries, in forward and reverse. Minipreps were done with white colonies obtained and EcoRI digestion was done. The results showed that inserts were ranging from 300-650 bp. These results showed that the libraries were ok and the next step is to sequence 300-400 clones from each library to identify which are the messengers expressed on leaves on these conditions.

GGM 28

ANÁLISE DE POLIMORFISMO DO TIPO INDEL DOS GENES XRCC1, CASP8, NFKB1

E IL-1A EM CÂNCER GÁSTRICO NO ESTADO DO PARÁ

Albuquerque CI¹, SC Paiva SC¹, NPC Santos¹, SEBC Santos¹, AB Bona¹, PCM Vieira¹, MR Fernandes¹, PP Assumpção², RR Burbano¹, A Khayat¹. ¹Instituto de Ciências Biológicas, Universidade Federal do Pará, Belém, PA, Brasil, ²Serviço de Cirurgia, Hospital Universitário João de Barros Barreto, Universidade Federal do Pará, Belém, PA, Brasil.
e-mail: inagakica@gmail.com

O desenvolvimento de biomarcadores para o câncer gástrico visa melhorias em diagnóstico e terapia, podendo aumentar a sobrevida do paciente. Sendo assim, foram utilizadas amostras de 100 pacientes com diagnóstico de adenocarcinoma gástrico do Estado do Pará. O DNA foi extraído a partir do sangue total pelo método com fenol-clorofórmio. A análise molecular dos polimorfismos foi realizada através de amplificação com iniciadores marcados com fluorocromos específicos e a leitura dos amplicons, contendo INDEL, em eletroforese capilar. Os INDEL IL-1 α (rs3783553), NFKB1 (rs28362491) e CASP8 (rs3834129) não apresentaram diferenças entre as frequências observadas nos casos e nos controles, já o INDEL XRCC1 (rs3213239) apresentou associações significativas para susceptibilidade ao câncer gástrico. No gene XRCC1, o genótipo DEL/DEL mostrou efeito de proteção (p=0,045, OR=0,299, IC95%=0,092-0,973) em relação ao desenvolvimento de neoplasia gástrica. Em relação às características clínico/patológicas, tumores na região não cárdia foram associados ao alelo INS do gene XRCC1, os estádios mais avançados foram associados ao alelo INS, do gene CASP8, e também ao alelo DEL e ao genótipo DEL/DEL do gene NFKB1. Assim, somente este último marcador poderia ser um bom alvo gênico para análise de suscetibilidade individual. Sendo possível incluí-lo em um painel de biomarcadores voltados ao estudo no câncer gástrico. Tais componentes genéticos devem contribuir para a susceptibilidade/proteção ao câncer por envolver a interação entre múltiplos alelos localizados em diferentes genes.

GGM 29

CONSTRUCTION OF A GENETIC LINKAGE MAP IN *Ilex paraguariensis* (YERBA MATE)

Stein J¹, C Luna², F Espasandin², ME Sartor², ME Saucedo¹, F Espinoza², JPA Ortiz^{1,2}, P Sansberro², SC Pessino¹. ¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Zavalla, Provincia de Santa Fe, Argentina, ²Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE - CONICET), Fac Cs Agrarias, UNNE.
e-mail: jstein@unr.edu.ar

The use of molecular technologies applied to the breeding of *Ilex paraguariensis* might accelerate the generation of superior varieties. The objectives of this project were: 1) characterize the *I. paraguariensis* genome by the use of molecular markers and 2) generate a group of anchored markers with transference potential, covering the whole genome on a systematic approach. Crossing of a female genotype (SI-67) to a highly divergent male one (SI-49) generated an abundant seed set. Immature embryos were rescued and cultivated in vitro to produce a pseudo-tescross segregating progeny of 700 individuals. After assaying several techniques, a protocol based on a combination of CTAB and glucose was selected to extract genomic DNA from a 60-plants subpopulation. Currently, we are starting map construction. Up to date, 14 RAPD decamers and 4 AFLP primer combinations were used to produce 22 female markers, 23 male markers and 10 allelic bridges. Female, male and bridge data were loaded into binary matrixes and processed with the JoinMap 3 program. Linkage groups were constructed using LOD scores between 1.0-6.0 and $r_{\max} = 0.40$. In the female map, 16 markers resulted linked in 5 different groups. In the male map, 24 markers assembled in 7 different groups. Once the groups were defined, markers were ordered using the Kosambi mapping function at LOD value ≥ 0.5 . Four and five linkage groups were ordered from the female and male maps, respectively. Ten markers were selected to start the construction of a set of RFLP clones evenly distributed onto the yerba mate genome.

GGM 30

PERFIL DE EXPRESSÃO DOS GENES MYC, HTERT E TP53 EM LINHAGENS DE CÂNCER GÁSTRICO HUMANO

Bona AB¹, DQ Calcagno², CI Albuquerque¹, DFA Alcântara¹, LRCS Cunha Jr¹, FAR Mello Junior¹, RMR Burbano¹.
¹Universidade Federal Do Pará, Laboratório de Citogenética Humana, ²Universidade Federal De São Paulo, Departamento de morfologia.
 e-mail: amandinhabona@hotmail.com

O câncer gástrico (CG) é a quarta neoplasia mais frequente no mundo e dois terços dos casos ocorrem em países em desenvolvimento. O conhecimento do processo de carcinogênese gástrica é essencial para tomar medidas profiláticas. No desenvolvimento do câncer, a manutenção dos telômeros é consequência da desrepressão da telomerase. O fator limitante

deste processo é a transcrição do gene hTERT, que codifica a subunidade catalítica do complexo telomerase. Evidências revelam que na via da regulação transcricional do promotor de hTERT, a proteína MYC (C-MYC) atua como ativador enquanto que a proteína p53 age como supressor. Avaliamos a expressão de RNAm e proteína dos genes MYC, hTERT e TP53 em quatro linhagens celulares de CG. Os resultados demonstram que na carcinogênese gástrica, o gene MYC se expressa em estágio anterior ao gene hTERT. Isto corrobora com a hipótese de que MYC regula positivamente hTERT, já que para ativar a transcrição do gene HTERT, o gene MYC deve ser expresso antes. Também inferimos que o gene TP53 regula negativamente a expressão de hTERT, visto que a elevação da expressão do gene hTERT somente aconteceu nas linhagens em questão, quando a expressão do gene TP53 diminuiu. Os níveis de expressão de MYC foram superiores aos do hTERT em todas as linhagens estudadas. Nossos resultados apoiam a hipótese de que a desrepressão de hTERT e a inativação da via supressora do tumor de p53 são induzidas pela superexpressão de MYC. As propriedades relatadas colocam o gene MYC como um alvo atrativo para estratégias terapêuticas.

GGM 31

ESTIMACIÓN DE VARIABILIDAD GENÉTICA EN UNA POBLACIÓN DE *Aloysia gratissima* TRONC

Martínez Pulido, L., A Pastoriza, A Nasif, CJ Budeguer, P Herrero Nasif. Facultad de Agronomía y Zootecnia, Universidad Nacional de Tucumán.
 e-mail: lmartinezpulido@yahoo.com.ar

Aloysia gratissima (Verbenaceae), conocida como Cedroncillo, es una especie propia de zonas áridas y semiáridas, En Argentina, habita en zonas serranas y cumbres altas. Es un arbusto aromático, rico en aceites esenciales. Utilizado en medicina, industria y consumo familiar, sufre una gran depredación antrópica, reflejada en la notoria reducción de sus ejemplares, en la zona de los Valles Calchaquíes. Estudios anteriores la señalan como una especie hexaploide, con meiosis altamente irregular y escasa fertilidad. El objetivo de este trabajo es estimar la variabilidad genética de *Aloysia gratissima* Tronc., mediante electroforesis de isoenzimas esterasas y peroxidadas. Las muestras se tomaron de Tafí del Valle, Tucumán. Se realizó electroforesis vertical en gel de poliacrilamida y se reveló para α y β esterasas y para peroxidadas. Los resultados obtenidos para

peroxidases muestran una banda única, observada también en otras especies de géneros relacionados. En α y β esterasas las bandas obtenidas indican escasa variabilidad para estos marcadores. Si bien se señala a esta especie como ampliamente distribuida, los resultados de este trabajo sumados a la alta infertilidad informada anteriormente y a la excesiva extracción, traen como consecuencia una alta vulnerabilidad y riesgo de erosión genética. Es alarmante la disminución del número de especímenes que se observa, mientras crece la población de un agresivo arbusto (*Crataegus pyracantha*) que ocupa sus nichos ecológicos naturales, por lo que resulta muy importante el rescate de esta especie y la conservación de su germoplasma.

GGM 32

ANOTACIÓN DE GENES Y GENÓMICA COMPARADA DE LA RESPUESTA A HIPOXIA EN *Rhodnius prolixus*, VECTOR DE LA ENFERMEDAD DE CHAGAS

Fernández A¹, C Figueroa¹, A Pascual¹, G Pergentil¹, S Perrone¹, A Rolandelli¹, L Traverso¹, R Rivera Pomar^{1,2}, A Lavore^{1,2}. ¹Departamento de Ciencias Básicas y Experimentales, Universidad Nacional del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires, Pergamino, Argentina, ²Centro de Bioinvestigaciones, Universidad Nacional del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires.

e-mail: alavore@gmail.com

Los estudios de Wigglesworth en *Rhodnius prolixus* sentaron las bases de la fisiología de la respiración en insectos pero la genética sólo se conoce en *Drosophila melanogaster*. El genoma de *R. prolixus* ha sido completamente secuenciado y como parte del esfuerzo por anotar los genes conservados en distintas vías metabólicas, analizamos los genes de la respuesta a hipoxia y el desarrollo traqueal. La búsqueda iterativa en bases de datos, identificación de secuencias en Vectorbase (www.vectorbase.org) y definición de regiones genómicas permitieron identificar los ortólogos de *Drosophila* en *Rhodnius* para *trachealless*, *breathless*, *VHL*, *branchless*, *sima*, *spalt* y *fatiga*. La anotación se realizó con el software Artemis corrigiéndose la estructura de cada gen por similitud con ortólogos de insectos con genoma secuenciado. Se realizó un análisis filogenético de cada gen identificado para determinar si su evolución se ajustaba a un patrón común para toda la vía de respuesta a hipoxia. Nuestros estudios de genómica comparada indican que los componentes de la respuesta a hipoxia se hallan conservados y que los genes han evolucionado independientemente sin

perder sus características funcionales. Este análisis, único en insectos fuera de *Drosophila*, es el resultado de los trabajos prácticos de la asignatura "Genómica" de la carrera de Licenciatura en Genética y el paso obligado para futuros estudios de genética reversa.

GGM 33

TRANSCRIPTOME ANALYSIS REVEALS THE PARTICIPATION OF INFLAMMATION GENES IN GESTATIONAL DIABETES

Cezar NJB, RS Almeida, DJ Xavier, AF Evangelista, FS Manoel-Caetano, P Takahashi, ET Sakamoto-Hojo, EA Donadi, GA Passos. Molecular Immunogenetics Group, University of São Paulo, Campus of Ribeirão Preto, SP, Brazil. e-mail: nathaliacezar@usp.br

Variations in the transcriptional profiling of immune cells may influence the production of inflammatory mediators and predispose to various diseases. Expression of immune system associated genes including cytokines and chemokines is altered in these cells of gestational diabetes mellitus (GDM) and type 2 diabetes mellitus (T2DM) patients. This suggests that inflammation may be important in the pathogenesis of both GDM and T2DM. In this study we compared the transcriptome profiling of peripheral blood mononuclear cells (PBMCs) of 15 GDM to 15 T2DM women patients, focusing on genes involved with inflammatory response. The total RNA samples from patients were hybridized to Agilent ® 4 x 44 K oligo microarrays covering the whole human functional genome. Advanced data analysis and the hierarchical clustering of genes and samples were performed using the Agilent GeneSpring GX bioinformatics platform. The DAVID database was used to classify genes according to their functional annotation (gene ontology), which were positioned in their respective molecular function and/or pathways. We observed 175 significant biological processes ($p < 0,05$), emphasizing 50 genes involved with inflammatory response, including those encoding chemokines (CCL13, CCL23, CCL3L3, CCR1, CCR3, CXCL1, CXCL10, CXCL2, CXCL3); IL-6; TNF; IL-1 β and IL-1RA. Since these genes were induced in GDM patients, this suggest a role for the inflammation process in the pathogenesis of this disease. Financial support: FAPESP, CNPq, CAPES (Brazil).

GGM 134

CARACTERIZACIÓN DE COLECCIONES

DE *Minthostachys verticillata* (GRISEB) EPL. (PEPERINA) MEDIANTE SSR

Marsal V¹, M Arteaga², M Bonafede². ¹Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad de Morón, Morón (1708), Buenos Aires, Argentina, ²Instituto de Recursos Biológicos, CIRN, INTA Castelar (1686) Hurlingham, Buenos Aires, Argentina.
e-mail: arteaga@agro.uba.ar

Minthostachys verticillata (Griseb) Epl., conocida como peperina, es una especie medicinal nativa cuya área natural de distribución comprende la región centro y noroeste de Argentina. Posee aceites esenciales encontrados principalmente en sus hojas e inflorescencias, los cuales varían en su composición. Como objetivo de estudio se propone caracterizar y analizar la diversidad genética de la especie utilizando marcadores moleculares tipo microsatélites diseñados a partir de EST de la especie *Menta X Piperita* perteneciente a la misma familia (Lamiaceae). Se trabajó con 83 muestras recolectadas en 10 sitios de las provincias de Tucumán, Córdoba y San Luis, se extrajo ADN y se amplificó mediante PCR utilizando 12 cebadores de tipo EST-SSR desarrollados a partir de la base de datos del NCBI. La electroforesis se realizó en geles de poliacrilamida, revelándose mediante tinción con nitrato de plata. De los marcadores ensayados, 6 fueron polimórficos y se evaluaron 11 diferentes alelos. El análisis de datos se realizó utilizando el software NTSyS. Si bien los resultados obtenidos mediante el análisis de agrupamientos nos han permitido evaluar, la variabilidad genética en esta especie, es necesaria la incorporación de un mayor número de alelos a la matriz de datos. Para esto se prevee el incremento en el número de marcadores. El desarrollo de microsatélites a partir de EST se muestra como una alternativa en el estudio genético de plantas nativas, incluso en casos como este, donde la transferibilidad de marcadores es a nivel de familia.

GGM 35

DIFFERENTIALLY EXPRESSED PROTEINS IN TOBACCO RESPONSIVE TO AC2 GENE FROM TOMATO CHLOROTIC MOTTLE VIRUS

Carmo LS^{1,2}, RO Resende¹, LP Silva², SG Ribeiro², A Mehta². ¹Departamento de Biología Molecular, Instituto de Biología, Universidade de Brasília, Brasília, DF, Brazil, ²Embrapa Recursos Genéticos e Biotecnologia, Brasília, DF, Brazil.

e-mail: lilianstcarmo@ig.com.br

The AC2 gene is a virulence factor that encodes a protein known for acting as a transcriptional activator and silencing suppressor in response to the plant defense mechanism. This protein has been proposed to be involved in the viral infection process; however, information regarding the effect of this protein in the global protein expression of host plants is still limited. To identify differentially expressed proteins of *N. benthamiana* in response to the presence of the AC2 gene, isolated from the begomovirus *Tomato chlorotic mottle virus*, plants were inoculated with *Agrobacterium* containing the viral vector Potato virus X (PVX) and with the construction PVX-AC2. The proteomic profile of inoculated *N. benthamiana* plants was investigated by bidimensional electrophoresis followed by protein identification by mass spectrometry. A total of 42 proteins were differentially expressed, including 24 up- and 13 down-regulated, as well as 3 exclusive proteins from the profile of plants inoculated with PVX-AC2. MALDI TOF-TOF analysis revealed proteins involved in different biological processes, such as defense, oxidative stress, metabolism, photosynthesis, electron transport, respiratory chain/TCA-Krebs cycle, transcription, proteolysis, translation and protein folding. Furthermore, it seems that AC2 also regulates the expression of a transcription factor. Studies have shown that overexpression of certain transcription factors could be related to the increased susceptibility of the host plant.

GGM 36

PADRÃO DE EXPRESSÃO DE MICRORNAS EM CÉLULAS SANGUÍNEAS DE CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN

Biselli JM¹, BL Zampieri¹, CRS Silva¹, MC Bürger², JES Souza³, WA Silva⁴, EN Ferreira⁵, DM Carraro⁵, EM Goloni-Bertollo¹, EC Pavarino¹. ¹Unidade de Pesquisa em Genética e Biologia Molecular-UPGEM, Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto-FAMERP, Brasil, ²Laboratório de Bioinformática, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto-FMRP, Universidade de São Paulo-USP, Brasil, ³Instituto de Bioinformática e Biotecnologia, ²Bio; Laboratório de Bioinformática, Fundação Hemocentro de Ribeirão Preto-FUNDHERP, Brasil, ⁴Laboratório de Genética Molecular e Bioinformática, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto-FMRP, Universidade de São Paulo-USP, Brasil, ⁵Hospital A.C. Camargo, Fundação Antônio Prudente-FAP, Centro Internacional de Ensino &

Pesquisa, Brasil.
e-mail: erika@famerp.br

A trissomia do cromossomo 21 é a base genética da síndrome de Down (SD). Acredita-se que a expressão elevada em 50% de um gene específico ou de um grupo de genes localizados no cromossomo 21 seja diretamente responsável pelas características da síndrome, mas há evidências que sugerem a existência de efeitos secundários dos genes em triplicata, que afetariam múltiplas vias metabólicas, resultando em disfunção celular. Estudos mostram que a trissomia do 21 resulta na expressão elevada de microRNAs, contribuindo para o fenótipo da SD. O objetivo deste estudo foi identificar microRNAs diferencialmente expressos em células mononucleares do sangue periférico de crianças com SD em relação a crianças sem a síndrome. Foram incluídas no estudo seis crianças com trissomia livre do 21 e seis crianças sem a síndrome. A quantificação de 754 microRNAs maduros foi realizada por PCRq-TaqMan® Low Density Arrays (Applied Biosystems). Os dados foram analisados pelo programa HTqPCR (Bioconductor). Dos 375 microRNAs maduros expressos em pelo menos 60% das amostras, 42 apresentaram expressão reduzida e 15 apresentaram expressão elevada no grupo de crianças com SD. Os microRNAs localizados no cromossomo 21 não apresentaram expressão diferencial entre os grupos. Portanto, crianças com SD apresentam expressão diferencial de microRNAs não localizados no cromossomo 21. Esses achados reforçam a existência de efeitos secundários da trissomia do 21 e de mecanismos de compensação de dosagem de genes em triplicata. Apoio: FAPESP, CNPq, CAPES, Equipe Ding-Down, FAMERP/FUNFARME.

GGM 37

PROTEOMIC PROFILES OF RESISTANT AND SUSCEPTIBLE BRASSICA OLERACEA INOCULATED WITH *Xanthomonas campestris*

Villeth GRC¹, SG Teixerense², PE Melo³, OL Franco¹, Mehta A⁴.
¹Universidade Católica de Brasília, ²Universidade de Brasília, ³Embrapa Estudos e Capacitação, ⁴Embrapa Recursos Genéticos e Biotecnologia.
e-mail: gabivilleth@gmail.com

The Brassicaceae family comprises economically important cruciferous plants, which are severely affected by black rot, a serious disease caused by *Xanthomonas campestris* pv. *campestris* (Xcc).

The disease control is extremely difficult since the seeds are the main source of bacterial dissemination. In this view, this work aims to identify proteins from *Brassica oleracea* potentially involved in the resistance to Xcc. Plants from resistant and susceptible genotypes were bacterium inoculated and leaves were further collected at 5, 10 and 15 days after inoculation. Approximately 0.1 g of plant tissue was used for protein extraction. The proteins were quantified and 800 µg of total protein were subjected to two-dimensional electrophoresis. The 2DE maps analyses were performed in triplicate with the software Platinum®. Comparisons between gels of the inoculated plants with the control condition of the resistant and susceptible genotypes were performed. The analysis of the resistant genotype revealed 36 differential proteins, including 1 exclusive, 18 up- and 16 down-regulated in inoculated plants, when compared to the control. In susceptible genotype evaluation, 32 differentially expressed proteins were observed, including 19 up- and 3 down-regulated in the inoculated plants, as well as 6 proteins exclusive to the inoculated plants and 4 to the control condition. Proteins were identified by mass spectrometry, including proteins involved in plant defense.

GGM 38

RAPID IDENTIFICATION OF KNOWN MUTATIONS IN HUMAN MITOCHONDRIAL DNA ASSOCIATED WITH DEAFNESS: A PILOT STUDY

Enes ALT, SF Baptista, AP Alves, CA Oliveira. UNIARARAS, Araras, SP, Brazil.

Laboratório de Análises Moleculares, Programa de Pós-graduação em Ciências Biomédicas, FHO e-mail: alte.enes@gmail.com

Deafness is one of the most common human health problems, affecting one in 700-1000 newborns and can be caused by gene alterations and environmental factors including ototoxic drugs. Specific mitochondrial DNA mutations in MTRNR1 and MTTTS1 genes cause non-syndromic hearing loss in some countries. The aim of the present study was to develop a rapid screening method to determine whether these mutations are present in the Brazilian population. DNA samples from 159 control subjects were screened for mitochondrial mutations m.709G>A, m.827A>G, m.1095T>C, m.1494C>T, m.1555A>G in the gene MT-RNR1 and m.7445A>G, m.7462C>T in the MT-TS1 gene by ARMS-PCR. In this pilot study, mutations in MT-RNR1 and MT-

TS1 genes were detected in 41 individuals (25.8%), and 85.4% (35/41) presented these mutations in homoplasmic. The m.1555G>A and m.7445A>G mutations were identified at a frequency of 0.63% (1/159) in the studied samples. The variants m.709G>A and m.827A>G of controversial pathological nature were found in 12.6% (20/159) and 11.9% (19/159), respectively. The m.1095T>C, m.1494C>T and m.7462C>T mutations were not identified in any of the study participants. The high frequencies of the m.709G>A and m.827A>G variants suggest that are a common non-pathogenic polymorphisms. Our findings provide support for that only the presence of mitochondrial mutations is not sufficient for the phenotypic manifestation of deafness. However, further studies are required to show the contribution of modulating factors as use of aminoglycosides, mitochondrial haplotypes and nuclear modifiers genes.

GGM 39

SÍNDROME DE DOWN: POLIMORFISMO NO GENE DNMT3B E METILAÇÃO GLOBAL DO DNA

Mendes CC, PY Barbosa, A Dorta, BL Zampieri, JM Biselli, EM Goloni-Bertollo, EC Pavarino. Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto – FAMERP, Brasil.
e-mail: cristianicm@gmail.com

A síndrome de Down (SD) é a cromossomopatia humana mais frequente e a principal causa de deficiência intelectual de origem genética. Estudos sugerem que a ocorrência da SD, independente da idade materna, está relacionada à hipometilação do DNA materno como consequência do metabolismo anormal do folato. Esse estudo teve como objetivo investigar a influência do polimorfismo DNA metiltransferase 3B (DNMT3B) -579G>T como fator de risco materno para a SD e a associação desse polimorfismo com a metilação global do DNA, bem como comparar a metilação global do DNA entre mães de indivíduos com SD e mães com filhos sem a síndrome. Foram incluídas no estudo 75 mães de indivíduos com SD e 86 mães de indivíduos sem a síndrome. O polimorfismo DNMT3B -579G>T foi avaliado por meio da Reação em Cadeia da Polimerase – Polimorfismos de Comprimentos de Fragmentos de Restrição (PCR-RFLP). A metilação global do DNA foi quantificada por meio do Imprint Methylated DNA Quantification Kit (Sigma Aldrich). O polimorfismo DNMT3B -579G>T não foi associado ao risco materno para a

SD e a metilação global do DNA não diferiu entre os grupos ($P = 0,19$). No modelo recessivo para o alelo polimórfico, o DNA apresentou-se mais metilado nas mães com o genótipo TT (média = 27,22) em relação àquelas com genótipos GG e GT (média = 18,28) ($P = 0,03$). Portanto, na casuística estudada, o polimorfismo DNMT3B -579G>T está associado com a metilação global do DNA. Estudos posteriores são necessários para um melhor entendimento da função da metilação do DNA na não disjunção cromossômica. Apoio: Fapesp, CAPES, CNPq.

GGM 40

EXPRESSÃO MOLECULAR E PROTEICA DA GSH, GSH-PX E GSTPI EM NEOPLASIAS MAMÁRIAS DE CADELAS

Leonel C¹, GB Gelaleti¹, BV Jardim¹, LC Ferreira¹, JR Lopes¹, MG Moschetta², DAPC Zuccari^{1,2}. ¹Universidade Estadual Paulista-UNESP, ²Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto-FAMERP.
e-mail: camilaleonels_1@hotmail.com

Glutathione (GSH) em conjugação com as enzimas glutathione peroxidase (GSH-Px) e glutathione S transferase (GST) tem importante papel na defesa antioxidante das células e detoxificação de quimioterápicos. O objetivo deste estudo foi avaliar a expressão da glutamato cisteína ligase (GCLC) e glutathione sintetase (GSS), que sintetizam GSH e da GSH-Px, em resposta à doxorrubicina em 10 cultivos primários de neoplasia mamária e das proteínas GSH, GPX e GSTpi em 30 tumores de mama de cadelas acompanhadas por 18 meses, a fim de relacionar às características clínico-patológicas. As células foram cultivadas e expostas ao fármaco e a expressão gênica determinada por qPCR. As proteínas foram detectadas por imunohistoquímica e quantificadas por densitometria óptica. Não houve diferença significativa na expressão de GSH-Px entre os grupos, porém, houve baixa expressão de GCLC em todas as amostras tratadas ($p=0.0001$) e de GSS em 90% ($p=0.001$). Foi observado aumento de GSH nas cadelas com maior sobrevivência ou que continuaram vivas durante o seguimento ($p=0.0003$) e naquelas sem metástase ($p=0.0003$), enquanto a baixa expressão foi relacionada à alta taxa de mortalidade ($p=0.002$). No tratamento *in vitro*, a doxorrubicina reduziu significativamente a expressão dos genes GCLC e GSS, que com estes resultados poderão ser considerados candidatos a marcadores preditivos de resposta terapêutica no câncer de mama. Ainda, a alta expressão da proteína GSH associou-se às

características de pronóstico favorable nas cadelas com neoplasia mamária, exercendo papel importante na proteção contra células tumorais.

GGM 41

FUNCIÓN DE JNK Y LAS CASPASAS EN EL CONTROL DEL CRECIMIENTO DE LOS DISCOS GENITALES EN *Drosophila*

Fussero GB, AM Macías, MC Arias, M Zacharonok. Laboratorio Genética del Desarrollo "Ginés Morata". Facultad de Ciencias Exactas, Físicas y Naturales. Universidad Nacional de Córdoba. Argentina.

e-mail: gimefussero@gmail.com

El disco genital está formado por la fusión de tres primordios abdominales embrionarios. Da lugar a la genitalia de ambos sexos, a la analia y a parte del intestino posterior. Debido a la regulación del sexo, se crean dos contextos genéticos y la apoptosis ocurre en su desarrollo. Estas características hacen a este disco un excelente modelo para estudiar los mecanismos que controlan el crecimiento, proliferación y muerte celular. En este sentido, se analizó el rol sobre el crecimiento de la vía Jun-NH2-Terminal-Kinasa (JNK) y sus blancos las enzimas caspasas. Los factores de crecimiento Decapentaplegic (Dpp) y Wingless (Wg) reprimen la activación de JNK/Caspasas, de tal manera que, los niveles de ambos aumentan en los bordes de expresión de Dpp/Wg. Allí, se produce una discontinuidad en las condiciones de crecimiento, determinado por la up-regulación de las caspasas. JNK/Caspasas tienen un rol dual sobre la proliferación. Por un lado, la reprimen, siendo necesario que los niveles entre células vecinas no difieran, de lo contrario, se genera competencia celular con la consiguiente muerte de aquella que tiene el mayor contenido de caspasas. Por otro, niveles altos de JNK y caspasas son necesarios en la proliferación que compensa la muerte, de lo contrario, la muerte no es compensada. La muerte celular programada, requiere la mediación de JNK, no así, la muerte por competencia celular. En condiciones fisiológicas, la primera afecta a las células larvales y la segunda se sitúa en los bordes de expresión de Dpp/Wg.

GGM 42

DETERMINACIÓN *IN-SILICO* DE SNP EN *S. salar*: UN ENFOQUE PARA RELACIONAR SNPS CON GENES INMUNOLÓGICOS

Gonzalez R, D Reyes, P Verdugo, R Vidal. Laboratorio de

Ecología Molecular, Genómica y Estudios Evolutivos, Facultad de Química y Biología, Universidad de Santiago de Chile. e-mail: ruth.gonzalez@usach.cl

Los polimorfismos de nucleótido simple (SNPs) juegan un papel importante en la comprensión de la base genética de muchas enfermedades complejas. Por lo tanto, la variación fenotípica en la genética del salmón del Atlántico podría ser comprendida conociendo las funciones de estos SNPs, sin embargo sigue siendo un reto importante para identificar SNPs funcionales relacionados con genes inmunológicos. El descubrimiento de SNPs se puede hacer por métodos experimentales y computacionales. Las estrategias informáticas para el descubrimiento de SNPs permiten hacer uso de un gran número de secuencias presentes en bases de datos públicas [en la mayoría de los casos, como marcadores de secuencias expresadas (EST)] y son consideradas más rápidas y más económicas que los procedimientos experimentales. En el presente estudio, la predicción en línea de SNPs fue realizada en el genoma del salmón del Atlántico privilegiando genes inmunológicos. 1931 SNPs putativos fueron identificados a partir de 1,914 ESTs inmunológicos de Salmón del Atlántico, con un promedio de 0,26 SNPs por cada 100 pares de bases. De 37 SNPs no-sinonimos, 12 (32,4%) se predijo que tendrían un efecto negativo sobre la función de las proteínas y 19 (51,4%) se predijo que serían variantes tolerantes. Los restantes 6 nsSNPs (16,2%) de esas variantes tendrían resultados conflictivos.

GGM 43

CUANTIFICACIÓN DE NIVELES DE EXPRESIÓN DE GENES CANDIDATOS DE RELEVANCIA INMUNOLÓGICA EN *S. salar*

Verdugo P, D Reyes, R Gonzalez, R Vidal. Laboratorio de Ecología Molecular, Genómica y Estudios Evolutivos, Facultad de Química y Biología, Universidad de Santiago de Chile.

e-mail: pab.verdugo@uandresbello.edu

El Salmón de Atlántico (*Salmo salar*) es una especie acuícola de gran interés económico a nivel mundial. Sin embargo, esta especie presenta susceptibilidad a diversos patógenos, que se traducen en cuantiosas pérdidas para el sector salmonero. Uno de los patógenos de mayor relevancia es el virus ISA (ISAV), el cual causa una enfermedad multisistémica, llegando a alcanzar mortalidades entre 15 a 100%. Actualmente existen tratamientos para contrarrestar al virus, sin embargo su efectividad no es la óptima.

A pesar de esto, se ha observado en terreno que existen familias que presentan una reducida tasa de mortalidad frente al virus (familias resistentes), pudiendo ser estos la clave para la comprensión de la inmunidad del salmón y el desarrollo de tratamientos efectivos. En el presente trabajo se evaluó y caracterizó la respuesta de diez genes candidatos inmunológicos, tanto de inmunidad innata, como de inmunidad adquirida, esto en muestras de salmónes con fenotipos susceptibles y resistentes a la infección con ISAV. En paralelo se evaluó el efecto de una vacuna en ambos fenotipos. Los patrones de expresión de cada gen fueron analizados mediante la técnica de PCR en tiempo real. Preliminarmente, los resultados muestran que existen 2 genes que tendrían una relación directa con las diferencias entre los fenotipos resistente y sensible. Por otra parte los 8 genes restantes, demostrarían el efecto de la vacuna y la importancia de los genes inmunológicos en la sobrevivencia frente a este tipo infección y la adquisición de resistencia.

GGM 44

ANÁLISIS PRELIMINAR DEL TRANSCRIPTOMA DE HORMIGA *Atta laevigata* REALIZADO POR NUEVA GENERACIÓN

Rodvalho CM, M Ferro, M Bacci. Laboratório de Evolução Molecular, Centro de Estudos de Insetos Sociais, Universidade Estadual Paulista "Júlio de Mesquita Filho"-UNESP. e-mail: cynaramr@yahoo.com.br

Las hormigas *Atta* son un sistema modelo para el estudio de castas, división del trabajo y simbiosis con microorganismos. Las bases genéticas de estos fenómenos podrían ser entendidas por medio de secuenciación masiva de DNA. Se utilizó Trizol para la extracción de RNA total de soldados y las bibliotecas de cDNA fueron secuenciadas en un equipo Illumina HiSeq 2000 (*paired-ends reads* 2x50 pb). Más de 120 millones de reads fueron obtenidos. Basándose en el tamaño estimado para el genoma de hormigas *Atta* (300 Mpb), este número de secuencias posiblemente cubre la totalidad de los genes transcritos (~18000). Los *reads* fueron sometidos a montaje *de novo* usando VELVET (kmer 43), lo que resultó en 31632 contigs con tamaño medio de 300 pb. La anotación fue hecha utilizando Blast2GO (evalúe 1e-06, NR, blastx). 16479 contigs (52,2%) presentaron similitudes con otras secuencias depositadas en el GenBank. La mayoría de los *best hits* provienen de *Acromyrmex*

echinator, otra especie de cortadora. El mapeo de términos GO (*Gene Ontology*) fue obtenido para 12215 secuencias y 3875 secuencias presentaron términos EC (*Enzyme Code*). Los datos de GO (nivel 2) indicaron un gran número de secuencias relacionadas con procesos metabólicos y procesos celulares (Procesos Biológicos), células y organelas (Componentes Celulares) y actividad ligante y catalítica (Función Molecular). Este conjunto de resultados será utilizado para anotación del transcriptoma con la intención de generar una base de datos de gran importancia para estudios de expresión génica y entendimiento de fenómenos clave en hormigas.

GGM 45

EXPRESIÓN GÉNICA Y POLIMORFISMO FUNCIONAL: CITOQUINAS IL8, IL19 Y TNFA Y RIESGO PARA CÁNCER GÁSTRICO

Silva AE¹, AFT Rossi¹, DM Nizato¹, ACT Cadamuro¹, MV Curado¹, P Rahal¹, PM Biselli-Chicote², EC Pavarino², EM Goloni-Bertollo², JG Oliveira^{1,3}. ¹Universidade Estadual Paulista, UNESP Campus de São José do Rio Preto-SP, Brasil, ²Faculdade de Medicina, FAMERP, São José do Rio Preto-SP, Brasil, ³Universidade do Sagrado Coração, USC, Bauru-SP, Brasil. e-mail: anabete@ibilce.unesp.br

Polimorfismos (SNPs) funcionais de genes de citoquinas pueden alterar la actividad transcripcional y niveles de expresión del ARNm con resultado en la respuesta inmune. Objetivo: evaluar la asociación de SNPs funcionais de los genes de citoquinas pro y anti-inflamatorias IL8 (rs4073-rs2227532), TNFA (rs1800629-rs1799724) y IL10 (rs1800872) en el riesgo de cáncer gástrico (CG) y gastritis crónica (GC); y correlacionar los genotipos polimórficos con los niveles de ARNm de esas citoquinas. Fueron genotipados 723 individuos (CG=207, GC=276, C=240). La expresión del ARNm fue realizada por qPCR (CG=45, GC=47). SNPs IL8-251A/T y TNFA-857C/T no fueron asociados con lesiones gástricas, pero IL8-845T/C, IL10-592C/A y TNFA-857C/T presentaron frecuencias alélicas/genotípicas estadísticamente superiores ($p < 0,01$) en el grupo CG. Los niveles medios de expresión génica para IL8 y IL10 se redujeron en los grupos CG (-0,45+2,63 y -2,66+2,19) y GC (-0,71+3,40 y 0,37+3,47), mientras TNFA enseñó expresión agrandada en el grupo CG (1,85+1,77), pero basal en GC (0,06+1,45). Después del montaje de acuerdo con las variantes polimórficas los genotipos IL-8TC/CC mostraron una mayor expresión en ambos

grupos (2,3 y 1,6 veces), mientras las variantes IL-10CA/AA mostraron una reducción (CG =-0,9; GC=-3,1). Para TNFA no se observó un patrón definido. Conclusión: SNPs IL8-845T/C, IL10-592C/A y TNFA-857C/T se asocian al riesgo de cáncer gástrico y los niveles de expresión se alteran según los genotipos polimórficos, así revelando la relevancia funcional de estos polimorfismos.

GGM 46

DETECCIÓN POR PCR EN TIEMPO REAL DE LOS POLIMORFISMOS RS8099917 T>G Y RS12979860 T>C DEL GEN IL28B 7

Sfalcin J, S Giustina, A Seravalle, S Baquedano, F Fay. CIBIC S.A.

e-mail: sgiustina@cibic.com.ar

La variabilidad en el curso de la infección por HCV y la respuesta al tratamiento se atribuye a factores del hospedador y virales. Estudios de GWAS identificaron variantes genómicas asociadas a respuesta virológica sostenida al tratamiento con peg-Interferon y Ribavirina, y a depuración espontánea viral. Dos variantes, rs8099917T>G y rs12979860T>C, del gen de interleuquina 28B mostraron la mayor asociación al estudiarlos en forma independiente. No existen estudios del efecto de los genotipos combinados. El objetivo de este trabajo fue desarrollar un método de genotipificación de dichas variantes por PCR en tiempo real. Se utilizó la plataforma Light Cycler 2.0 con sondas fluorescentes alelo específicas. Para el diseño de primers y sondas se usó el software BeaconDesigner7.0. Para la puesta a punto técnica se requirió contar con todos los genotipos, por ello, se secuenciaron muestras de pacientes HCV positivos no respondedores, relapsers, respondedores y controles sanos. Se analizaron 9 muestras (n=4, pacientes y n=5, controles sanos) por secuenciación directa y PCR en tiempo real. Los resultados obtenidos por ambos métodos fueron coincidentes. A la fecha se evaluaron 54 pacientes. Los genotipos hallados fueron los siguientes: rs8099917: TT n=24, TG n=26, GG n=4. rs12979860: CC n=18, CT n=25, TT n=11. Mediante PCR en tiempo real es posible evaluar en forma rápida los polimorfismos rs8099917T>G y rs12979860T>C del gen de IL28B que pueden ser utilizados como factor predictivo de depuración espontánea del HCV y como de respuesta al tratamiento con peg-Interferon y Ribavirina.

GGM 47

IDENTIFICACIÓN DE LA MUTACIÓN JAK2 V617F MEDIANTE SONDAS FRET Y ANÁLISIS DE CURVAS DE MELTING

Seravalle A, J Sfalcin, S Baquedano, MF Gosso, F Fay. CIBIC S.A.

e-mail: aseravalle@cibic.com.ar

Los neoplasmas mieloproliferativos crónicos (NMCs) son desordenes hematológicos clonales caracterizados por la proliferación anormal de uno o más linajes mieloides. Estudios recientes demostraron que un número significativo de pacientes diagnosticados con NMCs no LMC, tienen una mutación adquirida en la proteína JAK2 que involucra el cambio de una guanina por una timina en el nucleótido 1849 de la secuencia génica, resultando en la sustitución de una valina por una fenilalanina en la posición 617 de la proteína. Esta mutación conlleva a la pérdida de la autoinhibición proteica y JAK2 se vuelve constitutivamente activa. Con el objetivo de implementar un diagnóstico rápido de esta mutación, pusimos a punto una PCR en tiempo real con sondas FRET que permite la identificación del estado mutacional de JAK2. Se procesaron 20 muestras de sangre periférica de pacientes diagnosticados con NMCs. La PCR en tiempo real se llevó a cabo en el equipo LightCycler 2.0 (ROCHE). Para la validación metodológica, las 20 muestras fueron procesadas simultáneamente por ARMS PCR. Los resultados obtenidos por ambos métodos fueron coincidentes en el 100% de los casos. Mediante el análisis de las curvas de melting pueden identificarse los distintos alelos, alelo wild type: Tm=61°C, alelo mutado: Tm=53°C. Conclusión: mediante PCR en tiempo real puede identificarse la mutación JAK2 V617F de manera simple y rápida. Aunque esta mutación no es específica de una patología, su identificación es importante al momento del diagnóstico de pacientes con sospecha de NMCs no LMC.

GGM 48

TREZE LOCOS MICROSSATÉLITES DE *Anopheles (N.) triannulatus* S.L. E AMPLIFICAÇÃO INTERESPECÍFICA

Cruz PF^{1,3}, JS Batista², MS Rafael^{1,3}, WP Tadei^{1,3}, JMM Santos^{1,3}.
¹Programa de Pós-Graduação em Biotecnologia e Recursos

Naturais, Universidade do Estado do Amazonas. Manaus, CEP 69065-170 - Manaus, Amazonas, Brasil. ²Coordenação de Biodiversidade-CBIO; Laboratório de Fisiologia Comportamental e Evolução-LFCE; Laboratório Temático de Biologia Molecular-LTBM ³Coordenação de Sociedade, Ambiente e Saúde-CSAS, Laboratório de Vetores da Malária e Dengue, Instituto Nacional de Pesquisa da Amazônia. Manaus, CE.

e-mail: mendesdossantos.jsantos@gmail.com

Anopheles triannulatus, do subgênero *Nyssorhynchus*, é um complexo de espécies crípticas: *Anopheles triannulatus* s.s., *Anopheles halophylus*, e outra ainda não identificada -*A. triannulatus* C. É crepuscular, zoofílica e exofílica. Porém, tem a capacidade endofílica e antropofílica. Foi encontrada infectada por *Plasmodium vivax* e *Plasmodium falciparum*, e considerada uma possível vetora da malária na Venezuela. Diante do seu *status* taxonômico e importância epidemiológica, foi construída uma biblioteca genômica enriquecida com microssatélites (SSRs). Esta biblioteca gerou 96 clones com insertos, 84 sequências nucleotídicas, sendo 83 com SSRs e apenas 1,31% de redundância. Treze locos foram caracterizados, em 25 indivíduos coletados em Manaus, Amazonas, Brasil. Foram obtidos 88 alelos, variando entre 3 a 10 alelos por loco (média de 6,0 alelos). A heterozigotidade observada (H_o) variou entre 0,157 a 0,866, enquanto a esperada (H_e) variou entre 0,322 a 0,843. Nenhum loco mostrou Desvio de Ligação (DL) na população analisada. Os valores de F_{IS} variaram de -0,014 a 0,362 (média de 0,125). A amplificação interespecífica de 13 locos SSRs realizada em quatro espécies do mesmo subgênero (*Anopheles benarrochi*, *Anopheles rangeli*, *Anopheles oswaldoi* e *Anopheles darlingi*) revelou compartilhamento alélico em seis locos. Desses, quatro mostraram polimorfismo (2-3 alelos): Atr04 em *A. rangeli*, Atr13 em *A. darlingi*, *A. rangeli* e *A. benarrochi*, Atr24 em *A. darlingi* e *A. rangeli* e Atr39 em apenas *A. benarrochi*. Estes locos podem ser úteis em estudos de genética de populações de *Anopheles*.

GGM 49

ANIDROBIOSE (VIDA SEM ÁGUA) EM *P. Superbus*: ANÁLISES FENOTÍPICAS DO SILENCIAMENTO DE UMA THIOREDOXINA PEROXIDASE

Evangelista, CCS¹, A Burnell², A Tunnacliffe³, TC Pereira¹. ¹Lab. de Genética Molecular da Anidrobiose, Depto de Biologia, FFCLRP-USP, Brasil, ²Depto of Biology, National University of Ireland, Maynooth, Ireland, ³Dept of Chemical Engineering and

Biotechnology, University of Cambridge, United Kingdom. e-mail: ccsevangalista@gmail.com

Algumas espécies, de vários reinos biológicos, têm a capacidade de entrar em um estado de organização biológica de alta estabilidade chamado anidrobiose (vida sem água) quando expostos a forte estresse hídrico. A partir deste fenômeno natural, uma nova área de pesquisa biotecnológica vem sendo desenvolvida com o intuito de tornar materiais biológicos resistentes à dessecação extrema, visando um avanço para a medicina ao possibilitar métodos mais eficientes de conservação de órgãos, vacinas, enzimas e moléculas de interesse, bem como outras aplicações a longo prazo. Durante a anidrobiose é sugerido que espécies reativas de oxigênio (ROS) encontram-se em elevada concentração, o que levaria a danos nas estruturas celulares. Neste contexto, as peroxiredoxinas são importantes na via de anidrobiose por constituírem uma família de enzimas antioxidantes promotoras de proteção durante o processo. Este estudo visou caracterizar a participação de uma peroxiredoxina, a thioredoxina peroxidase, na via de anidrobiose por meio do silenciamento por interferência por RNA (RNAi), com redução de 24% na expressão. Para analisar os efeitos do knockdown deste gene foram observadas morfologia, comportamento e desenvolvimento, além da viabilidade pré- e pós- dessecação do nematóide anidrobiótico modelo deste trabalho, *Panagrolaimus superbus*. O knockdown levou a declínio da sobrevivência pós-dessecação para 57%, indicando associação do gene à anidrobiose, mas nenhum efeito pleiotrópico foi atribuído. Desta forma, mais estudos são necessários para determinar a relevância deste gene na anidrobiose.

GGM 50

EXPRESSÃO DA PROTEÍNA MYC NOS TIPOS DE CÂNCER GÁSTRICO EM PACIENTES DO ESTADO DO PARÁ

Mello Junior FAR¹, C Rosal-Teixeira¹, DQ Calcagno², MF Leal², AKCR Santos¹, CI Albuquerque¹, RR Burbano¹, AS Khayat¹. ¹Universidade Federal do Pará, Laboratório de Citogenética Humana, ²Universidade Federal de São Paulo, Departamento de morfologia.

e-mail: fernando.mellojr@hotmail.com

O câncer gástrico é a quarta neoplasia mais frequente no mundo e aproximadamente dois terços dos casos ocorrem em países em desenvolvimento, como o Brasil. No Estado do Pará, essa neoplasia representa

um grave problema de saúde pública. A infecção pelo *Helicobacter pylori* é considerada o principal fator de risco etiológico. Segundo Lauren, o Câncer gástrico pode ser dividido em dois tipos: Intestinal e Difuso. Alterações no número de cópias do gene MYC podem ser usadas como marcador de diagnóstico desse câncer. O gene MYC é constituído por três éxons e codifica uma fosfoproteína com propriedade de ligar-se ao DNA. Após a tradução, a proteína MYC é transportada para o núcleo, ativando a transcrição de genes relacionados à proliferação celular. A imunorreatividade da sua proteína no citoplasma, reforçou a necessidade de se sequenciar do éxon 3, responsável pelo domínio protéico que permite a importação da proteína para o núcleo, possibilitando determinar se mutações são responsáveis pelo sequestro da proteína no citoplasma. Foram analisadas 74 amostras de adenocarcinoma gástrico de pacientes do Estado do Pará. Todos os tumores analisados apresentaram a bactéria *H. pylori*. Detectou-se a expressão da proteína MYC em maior frequência nos adenocarcinomas do tipo intestinal, que nos difuso ($p=0,007$), porém não foram detectadas mutações no éxon 3 do gene MYC. Acredita-se que a presença da proteína MYC no citoplasma da célula gástrica neoplásica tem um significado biológico que futuramente poderá ser utilizado no diagnóstico ou mesmo no prognóstico e tratamento dessa malignidade.

GGM 51

CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DEL GEN DE MIOSTATINA (MSTN) DE PACU (*Piaractus mesopotamicus*)

Díaz J, GV Villanova, SE Arranz. Instituto de Biología Molecular y Celular de Rosario (CONICET/UNR), Area Biología, Facultad de Ciencias Bioquímicas y Farmacéuticas, UNR.
e-mail: diaz@ibr.gov.ar

Una de las variantes más importantes para la producción en acuicultura es el crecimiento. El gen de la miostatina (MSTN) está relacionado con la regulación del mismo y desempeña un papel fundamental en el control del desarrollo muscular, siendo así un marcador molecular a tener en cuenta en planes de mejora del crecimiento en peces de cultivo. En el presente estudio se reporta por primera vez la caracterización molecular del gen que codifica miostatina de Pacú, *Piaractus mesopotamicus* (orden Characiformes), que es una de las especies de mayor importancia para la piscicultura en Argentina. Para ello, se diseñaron cebadores degenerados, a

partir de apilamientos de secuencias genómicas de especies de peces cercanos filogenéticamente. Se realizó la amplificación a partir de ADN genómico y ADNc proveniente de tejido muscular. Fue posible amplificar y secuenciar 2967 pares de bases, que incluyen las secuencias de sus tres exones, 2 intrones y el extremo 3' UTR. El análisis de la secuencia proteica deducida, mostró la presencia de elementos conservados dentro de la superfamilia TGF β : un péptido señal, un sitio de procesamiento proteolítico RXXR y 9 residuos de cisteínas. La secuencia de MSTN de pacú caracterizada posee una mayor similitud con secuencias de MSTN tipo 1 y una identidad superior al 97% con respecto a MSTNs de peces del orden Cipriniformes. El presente estudio proporciona información para futuras investigaciones sobre el rol de MSTN en el desarrollo muscular en peces.

GGM 52

FAS-670A/G NO TIENE EFECTO EN LA CARGA PROVIRAL Y EN LA ENFERMEDAD HAM/TSP EN INDIVIDUOS PERUANOS HTLV-1 POSITIVOS

Rosado J¹, G Lopez¹, D Clark², M Talledo^{1,3}. ¹Inst de Med Trop Alexander von Humboldt, Univ. Peruana Cayetano Heredia, ²Fac de Ciencias y Filosofía Lab de Inves y Des, Univ. Peruana Cayetano Heredia, ³Dept of Med Genetics, Univ. of Antwerp, Belgium.
e-mail: javier.rosado.s@upch.pe

Se ha asociado la alta carga proviral (PVL) como un factor predisponente al desarrollo de HAM/TSP (Paraparesia Espástica Tropical/ Mielopatía Asociada a HTLV-1), sin embargo, PVL no explica completamente el desarrollo de esta enfermedad. La genética del hospedero puede tener un impacto en el control de la PVL en individuos infectados por HTLV-1. Fas es un receptor transmembrana tipo I, que media apoptosis. Se ha reportado que la presencia de un SNP en la región promotora del gen FAS (-670A/G), podría ser un factor de predisposición a desarrollar ATL. Sin embargo, no se conoce el efecto verdadero de este SNP en relación al desarrollo de la enfermedad de HAM/TSP. En este trabajo hemos evaluado la distribución del SNP FAS -670 A/G y su efecto en PVL en individuos infectados por HTLV-1. 209 sujetos HTLV-1 positivos fueron incluidos en el análisis (140 Portadores Asintomáticos (ACs), 69 HAM/TSP). FAS -670 A/G fue genotipado usando primers específicos. PVL fue determinada por Real Time PCR cuantitativo usando el retrovirus



endógeno 3 como gen de referencia. Se realizó un Análisis de Regresión Logística y Linear para determinar el efecto de FAS -670 A/G en HAM/TSP y PVL, respectivamente. FAS -670 A/G mostró no tener efectos en PVL ($P=0.426$) ni en el desarrollo de HAM/TSP ($P=0.881$), apoyando los resultados encontrados en una población de Brasil. Nosotros no encontramos evidencia de que este gen controle PVL en sujetos infectados por HTLV-1, tampoco tener efecto en el desarrollo de HAM/TSP.

GGM 53

MODIFICADORES GENÉTICOS DE LAS ANOMALÍAS DEL PALADAR EN EL SÍNDROME DE MICRODELECCIÓN 22q11

Espinoza K¹, C Vial¹, M Palomares^{3,4}, S McGhee⁵, NK Henderson-MacLennan⁶, ML Guzman^{1,2}, G Lay-Son^{1,2}, G Repetto^{1,2}.¹Centro de Genética Humana, Facultad de Medicina, Clínica Alemana- Universidad Desarrollo, ²Hospital Padre Hurtado, Santiago, Chile, ³Fundación Gantz, ⁴Hospital Calvo Mackenna, Santiago, Chile, ⁵Stanford University, Stanford, CA, ⁶UCLA, Los Angeles, CA.
e-mail: kespinoza@udd.cl

El síndrome de microdelección 22q11 (del22q11) es un trastorno genético que se debe a una delección heterocigota de 3 Mb. El 70-80% de los pacientes presenta anomalías palatinas. La causa de la penetrancia incompleta de esta manifestación es desconocida. Realizamos un estudio de asociación del genoma completo (GWAS) para buscar modificadores genéticos del fenotipo palatino en 91 pacientes chilenos diagnosticados con del22q11 por FISH, con anatomía palatina conocida. Las muestras se genotificaron utilizando el array Affymetrix® SNP 6.0 y se compararon casos con anomalías palatinas ($n=69$) con controles de paladar normal ($n=22$). Los datos de 728.000 SNPs se analizaron con PLINK v1.07, usando el test de Fisher para evaluar asociación y un análisis de estratificación de población con el método de escalamiento multidimensional (MDS). Esta información fue utilizada para realizar la asociación con el test Cochran-Mantel-Haenszel. Se consideró como evidencia de asociación un valor de p de 1×10^{-7} . Encontramos 2 regiones asociadas al fenotipo de paladar. La primera en la región cromosómica 7q11.23-7q21.11, donde se incluyen 4 SNPs con un valor de p entre 7×10^{-8} y 1.3×10^{-5} . La segunda es de 120 kb en la región 20q13.12 que incluye 8 SNPs con un valor de p entre 1.3×10^{-6} y 5.6×10^{-5} , aunque estos resultados no son estadísticamente significativos, apuntan a una región de interés

potencial. Una muestra de mayor tamaño en el GWAS y la secuenciación de la región permitirían identificar los genes modificadores del fenotipo palatino en del22q11. Financiado por Fondecyt-Chile #1100131.

GGM 54

MAPEO DE LOS GENES DE RESPUESTA A LA VERNALIZACIÓN Y RESTAURACIÓN DE LA FERTILIDAD EN ZANAHORIA

Alessandro MS¹, CR Galmarini^{1,2}, PW Simon^{3,4}. ¹EEA La Consulta INTA, ²FCA, UNCuyo, ³USDA, ⁴Universidad de Wisconsin.
e-mail: malessandro@laconsulta.inta.gov.ar

La zanahoria es una especie bienal que requiere de un período de vernalización para florecer, existiendo dos grandes grupos de cultivares: anuales y bienales, que se diferencian por un gen simple. Además, es una especie alógama que posee androesterilidad citoplasmática con genes nucleares restauradores, este carácter es ampliamente utilizado para la producción de híbridos comerciales. Con el objetivo de mapear estos genes de interés reproductivo se analizaron a campo y mediante marcadores moleculares individuos de una población F2 segregante para ambos caracteres. A campo las plantas fueron caracterizadas como anuales o bienales y con anteras funcionales o no funcionales. Se evaluaron 335 marcadores microsátélites, 193 RAPDs, 6 SCARs y 867 AFLPs. La segregación de ambos caracteres fenotípicos se ajustó al modelo de un gen simple con dominancia para la anualidad (*Vrn1*) y la restauración de la fertilidad (*Rfl*). Se obtuvo un mapa con 355 marcadores que cubren los 9 cromosomas de la zanahoria con un tamaño total de mapa de 669 cM y una distancia promedio entre marcadores de 1,88 cM. El gen *Vrn1* se ubicó en el cromosoma 2 con los marcadores más cercanos a 0,70 y 0,46 cM, y el gen *Rfl* se ubicó en el cromosoma 9 con marcadores a 4,38 y 1,12 cM. Estos son los primeros caracteres reproductivos mapeados en el genoma de la zanahoria. La información generada a partir de este mapa servirá para estudiar caracteres relacionados con la domesticación y biología reproductiva de la especie, así como para facilitar el mejoramiento genético.

GGM 55

IDENTIDADE MOLECULAR DE PÓLEN APÍCOLA DE COQUEIRO (*Cocos nucifera*)

SUBMETIDO A DIFERENTES MÉTODOS DE PROCESSAMENTO

Araujo YLFM^{2,3}, JS Souza¹, GM Marchioro¹, APC Costa¹, FT Jesus¹, S Jain¹, N Narain^{2,3}, ED Araujo^{1,3}. ¹Laboratório de Genética e Conservação de Recursos Naturais - GECON, Departamento de Biologia, Universidade Federal de Sergipe, São Cristóvão, SE, ²Lab. de Flavor e Análises Cromatográficas-LAF, Universidade Federal de Sergipe, São Cristóvão, Sergipe-Brasil, ³Programa de Pós-Graduação em Biotecnologia-RENORBIO. e-mail: ylmaia@yahoo.com.br

O pólen apícola é um suplemento alimentar natural, sendo o pólen originado do coqueiro o de maior produção no Nordeste brasileiro. O método TBP (Tubulin-based polymorphism) utiliza a presença de polimorfismos de DNA específicos de introns na família de genes de tubulina das plantas. Utilizamos aqui o TBP como ferramenta para a obtenção da impressão digital molecular para a presença de pólen de coqueiro em amostras de pólen apícola produzido na região litorânea do Nordeste do Brasil submetidos a três métodos de processamento. Foram utilizadas amostras de Pólen apícola seco em estufa, pólen liofilizado (INPI:221109687430) e pólen light (INPI:221112717913), comparados com os controles: pólen e folhas de coqueiro in natura. O DNA genômico foi extraído usando o método CTAB modificado e a integridade do DNA foi avaliada por eletroforese em gel de agarose. Para a análise molecular, as amostras de DNA genômico foram submetidas a PCR utilizando primers TBP degenerados. O PCR utilizou 1 µM de primer, 30 ng de DNA, Taq DNA Polimerase, Master Mix (Amplicon) nas condições: 94°C 5' → 94°C 30" → 55°C 45" → 72°C 1'2" → 72°C 8" → 4°C. Os resultados de integridade evidenciaram que o DNA total obtido nos diferentes métodos de processamento apresentaram grande degradação. No entanto, a análise dos produtos de amplificação demonstrou que é possível confirmar a identidade molecular do pólen apícola de coqueiro nos diferentes métodos de processamento utilizados. Esses resultados apontam que o TBP pode ser utilizado como método de escolha para a identidade molecular e rastreamento de pólen apícola.

GGM 56

EXPRESSÃO DE PROTEÍNAS ANTI-INFLAMATÓRIAS E PROLIFERAÇÃO CELULAR NA PROGRESSÃO DO CÂNCER COLORRETAL

Succi M¹, A Caetano², W Colaiacovo², JG Netinho³, CF Mendiburu⁴, JA Thomé⁴, PM Biselli-Chicote⁵, EC Pavarino⁵,

EM Goloni-Bertollo⁵, AE Silva¹. ¹UNESP – Universidade Estadual Paulista, São José do Rio Preto, SP, Brasil, ²Centro de Endoscopia Rio Preto, São José do Rio Preto, SP, Brasil, ³Hospital de Base, São José do Rio Preto, SP, Brasil, ⁴IAPC – Instituto de Anatomia Patológica e Citopatologia, São José do Rio Preto, SP, Brasil, ⁵FAMERP – Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, São José do Rio Preto, SP, Brasil. e-mail: maysucci@hotmail.com

A progressão do câncer colorretal tem sido associada à transição do epitélio colônico normal para adenoma (AD) e adenocarcinoma (ADC) com possível alteração dos níveis de expressão das proteínas anti-inflamatórias anexina-A1 (ANXA1) e galectina-1 (LGALS1). Em geral, as neoplasias apresentam expressão elevada do antígeno Ki-67, encontrado nas fases ativas do ciclo celular. Neste estudo foi investigada a expressão do RNAm dos genes ANXA1 e LGALS1 em biópsias de 24 AD e 30 ADC e no tecido normal adjacente, por qPCR em tempo real, e avaliado o índice de proliferação celular (IP) pela detecção do Ki-67, por imuno-histoquímica. O IP foi considerado positivo em casos com marcação nuclear maior que 10%. As análises estatísticas foram realizadas pelo teste de Wilcoxon e $P < 0,05$ foi considerado significativo. Os resultados evidenciaram um aumento nos níveis de expressão gênica da ANXA1 e LGALS1 nas amostras de ADC em relação ao tecido normal (ANXA1 Mediana=3,12; $P < 0,0001$ e LGALS1 Mediana=1,54; $P = 0,003$) e nível basal nas amostras de AD (ANXA1 Mediana=0,12; $P = 0,0001$ e LGALS1 Mediana=0,25; $P = 0,001$). O IP avaliado em 18 amostras de AD e 4 de ADC foi elevado nos dois grupos, contudo, foi maior no ADC (72%) em relação ao AD (58%). Portanto, os resultados evidenciam expressão gênica elevada de ANXA1 e LGALS1 em ADC, com intensa atividade proliferativa, mas não em lesão pré-cancerosa como AD, sugerindo que essas proteínas podem estar envolvidas nas vias inflamatórias relacionadas à progressão do câncer colorretal, assim como nas vias de proliferação celular.

GGM 57

GENOTIPAGEM MITOCONDRIAL PARA ESTIMAR O NÚMERO E A DIVERSIDADE DE MACHOS FECUNDANDO ATTA LAEVIGATA

Bezerra CMS, JD Mantovani, M Ferro, M Bacci. UNESP. e-mail: cintiams_bezerra@yahoo.com.br

Uma fêmea de formiga cortadeira pode acasalar

com vários machos e armazenar por longos anos os espermatozoides em sua espermateca. O número e a diversidade de machos contribuindo com a genética da prole é um fator importante na evolução das formigas. Para estimar estes parâmetros, nosso estudo utilizou 18 fêmeas recém-fecundadas coletadas na região de Botucatu e Bauru, no Brasil, que foram dissecadas para a retirada e armazenagem da espermateca a seco a $-80\text{ }^{\circ}\text{C}$. A seguir, cada espermateca foi perfurada com um alfinete estéril, o sêmen foi coletado cuidadosamente com uma micropipeta e o DNA total foi extraído. Uma região do DNA mitocondrial compreendendo os lócus COI, IGS, Leu-tRNA e COII foi amplificada e clonada. Um total de 336 sequências foi obtido, sendo 124 correspondentes a região mitocondrial e 212 a pseudogenes. Dois a nove haplótipos mitocondriais, resultando uma média geral de quatro haplótipos, foram caracterizados por fêmea fecundada. Os haplótipos continham 421 a 464 pares de base e 99 a 100 % de identidade. Considerando que dois machos carregando o mesmo haplótipo mitocondrial podem fecundar a mesma fêmea, os números estimados de haplótipos pelo o procedimento aqui descrito resultaram no número mínimo de fecundações por fêmea e na caracterização da variabilidade genética dos machos que a fecundaram. O método é funcional, mas necessita ser aprimorado, possivelmente com o desenho de iniciadores específicos para os genes mitocondriais. Apoio: FAPESP 2011/50226-0 e 09/51872-2

GGM 58

PREVALENCIA DEL POLIMORFISMO W452C EN EL GEN HER2 EN INDIVIDUOS CON CÁNCER DE MAMA Y CONTROLES

Acosta KB, EA Acosta, MM Tiscornia, PD Zapata. Laboratorio de Biotecnología Molecular; Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones. e-mail: acostakb@yahoo.com.ar

Se han identificado varias alteraciones estructurales y funcionales en el receptor de tirosina kinasa HER2 que estarían implicadas en el proceso de carcinogénesis. Según un análisis *in silico* previo en el gen HER2, el polimorfismo W452C (G>T) (rs4252633) que provoca un cambio aminoacídico de triptófano a cisteína, sería el Polimorfismo de Nucleótido Simple no sinónimo (SNPns) de mayor efecto deletéreo en el receptor HER2. Al momento, no existen registros en cuanto a la prevalencia de este polimorfismo en otras poblaciones de Argentina.

El objetivo del presente trabajo fue determinar la prevalencia del polimorfismo W452C (G>T) en el gen HER2 en individuos con cáncer de mama y controles. Se analizaron 30 muestras de biopsias de carcinoma mamaria y 30 muestras de sangre de individuos sin cáncer como controles. El ADN fue extraído mediante el método de *salting out* y la identificación del polimorfismo W452C mediante RFLP-PCR utilizando la enzima de restricción Cac8I. Los resultados obtenidos fueron corroborados por secuenciación y luego se determinaron las frecuencias genotípicas. Las frecuencias genotípicas encontradas fueron del 100% para el genotipo homocigota G/G (Cys) tanto en casos como en controles, no identificándose genotipos heterocigotas G/T (Cys/Trp) y homocigotas T/T (Trp). Estos resultados preliminares se encuentran en concordancia con otros registrados en poblaciones asiáticas.

GGM 59

ESTUDIOS DE EXPRESIÓN DE GENES CANDIDATOS ASOCIADOS A LA SENESCENCIA FOLIAR EN GIRASOL (*Helianthus annuus* L.)

Moschen S¹, P Fernandez¹, S Bengoa Luoni¹, GAA Dosio², LAN Aguirrezábal², HE Hopp¹, NB Paniego¹, RA Heinz¹. ¹Instituto de Biotecnología - Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria - (IB INTA), Hurlingham, Argentina, ²Unidad Integrada (FCA/INTA) Balcarce, Pcia. de Buenos Aires, Argentina, ³CONICET, Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Argentina. e-mail: pfernandez@cniia.inta.gov.ar

La senescencia foliar temprana es un proceso clave en el desarrollo vegetal que condiciona el rendimiento del cultivo de girasol. El inicio y progresión de la senescencia están controlados tanto por factores internos como externos y regulados por un conjunto de genes asociados a la senescencia (SAG). La identificación de genes desencadenantes de este proceso constituye una herramienta clave tanto dilucidar los mecanismos moleculares como para el desarrollo de biomarcadores útiles para el mejoramiento asistido de esta especie. Este trabajo tiene por objetivo estudiar los perfiles de expresión de genes candidatos asociados a la senescencia foliar en hojas de girasol cultivado en condiciones de crecimiento no limitantes y en diferentes muestreos a lo largo del desarrollo del cultivo. Se analizaron mediante qPCR dos factores de transcripción NAC (ORE1 y ORE3) reportados recientemente como reguladores importantes en las vías de señalización



del proceso de senescencia en especies modelo. Asimismo, mediante la técnica de northern blot, se estudió la abundancia relativa del micro RNA 164 como potencial regulador negativo del gen ORE1. Estos análisis mostraron una sobreexpresión significativa de los genes ORE1 y ORE3 a lo largo del desarrollo de la hoja, en forma anticipada a la detección de los síntomas de senescencia, y una correlación negativa entre el patrón de expresión del gen ORE1 y el miRNA164. Estos resultados se corresponden a los observados en *Arabidopsis* señalando a estos factores de transcripción como posibles activadores del proceso de senescencia en girasol.

GGM 60

POLIMORFISMOS NOS GENES DE REPARO XRCC1 E XRCC3 ASSOCIADOS A SUSCETIBILIDADE AO CÂNCER

Vieira PCM^{1,2}, NP Santos², SE Santos², MR Fernandes², F. A Mello Junior¹, AB Bona¹, CI Albuquerque¹, RM Burbano¹.
¹Universidade Federal do Pará, Laboratório de Citogenética Humana, ²Universidade Federal do Pará, Laboratório de Genética Humana e Médica.
 e-mail: priscillavieira@hotmail.com

A integridade do genoma é mantida por mecanismos capazes de reconhecer e reparar danos na molécula de DNA. Falhas nesses mecanismos podem resultar no aumento da taxa de desenvolvimento de câncer. Dada a complexidade da atuação das proteínas codificadas pelos genes XRCC1 e XRCC3 no sistema de reparo do DNA, é de fundamental importância avaliar os efeitos funcionais dos polimorfismos destes genes e suas consequências na suscetibilidade ao câncer. Assim, este trabalho visou identificar possíveis associações entre os polimorfismos de nucleotídeo único (SNPs) Arg194Trp/XRCC1 e Thr241Met/XRCC3 com o desenvolvimento de diferentes tipos de câncer na cidade de Belém-PA-Brasil em um estudo caso-controle. A análise molecular dos SNPs foi realizada em 173 amostras, sendo 83 casos 90 controles, pela técnica de PCR em tempo real através do sistema TaqMan®. Em relação ao polimorfismo Arg194Trp não foram observadas diferenças significativas entre os genótipos dos dois grupos investigados que pudessem associar este polimorfismo com a suscetibilidade ao câncer ($P>0,05$). Para o polimorfismo Thr241Met (C241T) observou-se um efeito significativo de proteção ao câncer para os genótipos homocigoto selvagem CC (OR= 0,756; 95% IC 0,564-1,012; $P=0,05$) e

heterocigoto CT (OR= 0,415; 95% IC 0,197-0,874; $P=0,019$). Para o genótipo TT foi observado um aumento do risco de desenvolvimento do câncer (OR= 1,500; 95% IC 0,403-5,571; $P=0,543$). Sendo assim, o polimorfismo C241T/Thr241Met demonstrou ser um importante marcador molecular para suscetibilidade ao câncer.

GGM 61

AVALIAÇÃO DE RISCO DE POLIMORFISMOS NOS GENES CLU E CR1 PARA A DOENÇA DE ALZHEIMER ESPORÁDICA

Belcavello L^{1,2}, D Camporez^{1,2}, LR Santos², SRS Freitas², RL Morelato^{3,4}, FIV Errera^{1,4}, MCP Batitucci^{1,2}, F Paula^{1,2}.
¹Programa de Pós-Graduação em Biotecnologia, Rede Nordeste de Biotecnologia, Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória, ES, Brasil, ²Departamento de Ciências Biológicas, Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória, ES, Brasil, ³Hospital da Santa Casa de Misericórdia de Vitória, Vitória, ES, Brasil, ⁴Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória, Vitória, ES, Brasil.
 e-mail: belcavello@gmail.com

Os fatores genéticos são responsáveis por 60-80% do risco atribuído à Doença de Alzheimer (DA), a principal causa de demência em idosos. Estudos mostraram que variações em alguns genes são fatores de risco para a doença. Recentemente, foram identificados polimorfismos nos genes da clusterina (CLU) e do receptor complemento 1 (CR1), associados com risco aumentado para a DA em caucasianos europeus. Para avaliar a influência dos polimorfismos rs11136000 (CLU) e rs6701713 (CR1) no risco de AD de populações brasileiras, nós conduzimos um estudo caso-controle com 81 pacientes diagnosticados com AD provável e 162 controles não-demenciados, pareados por gênero e idade, na população de Vitória, Espírito Santo, Brasil. Os indivíduos foram genotipados pela técnica PCR-RFLP. As análises estatísticas por meio do Teste Exato de Fisher, 95% IC, mostraram que não houve diferenças significativas quanto às frequências alélicas e genotípicas entre pacientes e controles ($p>0,05$) para os polimorfismos estudados, não havendo assim, associação desses polimorfismos com a susceptibilidade à AD na população de Vitória. A ausência de significância estatística pode ser devido ao tamanho amostral uma vez que esses polimorfismos só mostraram associação com DA em estudos GWAS que analisaram milhares de indivíduos. Adicionalmente, a população brasileira é altamente miscigenada e apresenta um perfil

genético peculiar em relação à europeia, o que pode levar a variações nas frequências alélicas entre as diversas populações. Apoio: FACITEC, FAPES e CNPq.

Ferraz TC¹, MAHZ Fortes¹, HP Brentani², D Giannella Neto¹, MLC Correa-Giannella¹, RR Giorgi¹. ¹LIM 25 da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, ²Universidade de São Paulo.

e-mail: thaischile@uol.com.br

GGM 62

ANÁLISIS *IN VITRO* E *IN VIVO* DE SECUENCIAS DE *Helicobacter pylori* EN EL SISTEMA DE REPARACIÓN DEL ADN

Maniezzo NM¹, JC Santos², MC Alvarez², ML Ribeiro².

¹UNESP-IBILCE, ²USF-Bragança Paulista.

e-mail: nmmbiomedica@hotmail.com

Helicobacter pylori es el principal factor de riesgo para el cáncer gástrico. Sus mecanismos oncogénicos son mediados por la inflamación crónica y activa, que aumenta los niveles de reactivos de oxígeno y nitrógeno, pero la influencia de la bacteria en la reparación del ADN no está clara y este fue el objetivo del trabajo. La cepa SS1 se cultivó y para el co-cultivo la cepa gástrico (PG100) se cultivó con *H. pylori* (2×10^6 UFC) por 24 y 48 horas seguido por análisis por RT-qPCR array. Los genes fueron validados en 107 pacientes (pacientes con cáncer, niños y adultos Hp+ y Hp-) mediante la técnica de RT-qPCR para evaluar la expresión de 20 genes. El array reveló que 18% de los genes estaban relacionados con el daño del ADN, el crecimiento y diferenciación y la apoptosis fueron hiperexpresos, mientras que 14% relacionados a la reparación del ADN se expresaron menos. Para la validación de los *arrays* en los seres humanos, hubo una supresión significativa del gen XRCC2 en pacientes adultos Hp+, comparados con los adultos HP-, lo mismo se observó para los niños. Se observó una represión del gen GTF2H1 en adultos Hp+ en comparación con Hp-. Los genes RAD18 y Ku86 fueron reprimidos en el cáncer independientemente de *H. pylori*. La conclusión es que *H. pylori* reduce la expresión de genes implicados en la reparación de roturas dobles del ADN y la reparación por escisión de nucleótidos, independientemente de los factores de virulencia de las bacterias. También se deduce que en el cáncer gástrico es una represión global de genes relacionados con la reparación del ADN.

GGM 63

ANÁLISE FUNCIONAL E EXPRESSÃO DO GENE HOMEBOX HOXB7 EM ADENOCARCINOMAS PANCREÁTICOS DUCTAIS

O adenocarcinoma pancreático ductal representa a quarta causa de morte por câncer, visto que as taxas de incidência são praticamente idênticas às taxas de mortalidade, o que justifica a natureza altamente agressiva do tumor. Em uma análise preliminar realizada por nosso grupo, avaliou-se a expressão do gene homeobox HOXB7 nas linhagens celulares MIA PaCa-2, BxPC-3 e Capan-1, bem como em tecidos pancreáticos normais, detectando-se o aumento significativo da expressão nas células derivadas de adenocarcinoma pancreático. Alterações na expressão de HOXB7 foram relatadas na formação e progressão de outros cânceres. Nessas condições, este estudo visou não somente avaliar a expressão deste gene em uma série de 29 adenocarcinomas pancreáticos ductais, 6 tecidos metastáticos e 24 tecidos peritumorais, comparando-os aos tecidos normais, mas também averiguar o efeito de sua inibição sobre o perfil de expressão das células citadas. A análise da expressão gênica demonstrou a hiper-regulação do transcrito do gene HOXB7 nos tecidos tumorais, corroborando os resultados observados nas linhagens celulares MIA PaCa-2, BxPC-3 e Capan-1. A inibição realizada com RNA de interferência promoveu a modulação de diferentes processos biológicos, bem como a indução de apoptose e diminuição da proliferação celular. Nesse contexto, o homeobox neste estudo investigado representa mais um componente associado à ampla rede de moléculas envolvidas na caracterização do câncer pancreático e um promissor alvo para futuras terapias biológicas.

GGM 64

IDENTIFICAÇÃO DE REGIÕES PROMOTORAS DE GENES EXPRESSOS DURANTE DÉFICIT HÍDRICO EM CULTIVARES DE SOJA

Marin SRR^{1,2}, D Todaka³, K Maruyama³, K Yamaguchi-Shinozaki³, AL Nepomuceno¹. ¹Embrapa-Soja-Londrina/PR/Brasil, ²UEL-Universidade Estadual de Londrina-Londrina/PR/Brasil, ³JIRCAS-Japan International Research Center for Agricultural Science-Tsukuba/Ibaraki/Japão.

e-mail: srrmarin@gmail.com

Na produção de plantas geneticamente modificadas



é importante a escolha do promotor, o qual regula a expressão do gene inserido. É necessário que ele seja compatível com a função do gene modulando a expressão em tecidos ou momentos específicos, pois a utilização de promotores constitutivos nem sempre acarreta em plantas agronomicamente produtivas. O objetivo desse trabalho foi a obtenção de sequências de regiões promotoras de genes que são ativados ou inibidos durante o estresse hídrico em soja. Foram avaliadas as cultivares MGBR-46, BR-16, Enrei e Willians-82, nos tempos zero (T0), cinco (T5) e oito (T8) dias de estresse hídrico e em controles não estressados. A validação do déficit hídrico sofrido pelas plantas e as diferenças na expressão entre as cultivares foi determinado por análises de qPCR e Northern Blot de tecidos foliares. Três genes alvos (LEA4, LEA3 e LEA8) e dois endógenos (18S e β -Actina) foram avaliados por qPCR e selecionado o de melhor correlação entre alvo e endógeno. O gene selecionado LEA8 apresentou expressão de 3 a 5 vezes maior nos tratamentos de 5 e 8 dias de estresse hídrico em relação aos controles, porém não foi observada diferença significativa na expressão entre as cultivares. O Northern Blot do gene LEA8 detectou expressão somente nos tratamentos T5 e T8 para todas as cultivares. A cultivar BR-16 no tratamento T8 foi selecionada para análise de microarranjo utilizando chip Agilent G2534 no formato 4x 44K. Foram identificados 4570 genes up e 5435 down expressos. As sequências foram categorizadas e identificados promotores em genes selecionados.

GGM 65

BÚSQUEDA INTENSIVA DE MICROSATÉLITES EN EL TREMATODO *H. nimia* USANDO LA APROXIMACIÓN “SEQ TO SSR” Y SECUENCIACIÓN MASIVA

Cárdenas L¹, I Valdivia², M Oliva³. ¹Instituto de Ciencias Ambientales y Evolutivas, Facultad de ciencias, Universidad Austral de Chile, ²Instituto de Investigaciones Oceanológicas, Facultad de Recursos del Mar Universidad de Antofagasta, ³Programa Doctorado Ciencias Aplicadas, Mención Sistemas Marinos Costeros, Universidad de Antofagasta.
e-mail: leylacardenas1@gmail.com

El avance en tecnologías de secuenciación de ADN ha generado gran impacto en ecología, evolución y genética de poblaciones. Estos avances han facilitado el estudio de organismos no modelo como los parásitos. SSR son reconocidos como los marcadores moleculares para estudios de genética

de poblaciones y ofrecen una excelente oportunidad para entender como se estructura la diversidad genética en especies con ciclo de vida complejo. *H. nimia* es un parásito digeneo encontrado en al menos 10 especies de peces marinos en el norte de Chile y representan 6 familias (Serranidae, Haemulidae, Pinguipedidae, Labrisomidae, Gobiesocidae y Ophidiidae) todas con diferentes habilidades de natación. Este trabajo describe la generación de loci de microsatélites a partir de una librería shotgun. La secuenciación se llevó a cabo en el sistema illumina HI-Seq. Los reads resultantes (mas de 5 millones) se analizaron en el software Pal_Finder v02.03 para localizar motivos de microsatélites con di, tri, tetra, penta y hexanucleotidos. Posteriormente las secuencias fueron extraídas y se diseñaron partidores en el software Primer3 (v2.0.0). Siguiendo criterios como número de repeticiones, tipo de motivo y características de los partidores seleccionamos 100 loci para probar amplificación y polimorfismo y para determinar si existe amplificación cruzada con especies relacionadas. La generación de estos marcadores permitirá entender como influencia la capacidad natatoria del hospedador en la estructura genética poblacional de parásitos de vida compleja. Financiamiento Fondecyt 1110067.

GGM 66

POLIMORFISMO NA REGIÃO -197 (G/A) DO GENE IL17A E SUA RELAÇÃO COM O DESENVOLVIMENTO DE LESÕES INTRAEPITELIAIS CERVICAL

Lima CAD^{1,2}, TMN Cavalcanti³, LA Mascena³, MMD Maia³, LAC Brandão², PRE Souza³. ¹Universidade de Pernambuco, ²Universidade Federal de Pernambuco, ³Universidade Federal Rural de Pernambuco.
e-mail: camilladelima@gmail.com

O Câncer de Colo (CC) é a segunda maior causa de câncer em mulheres no mundo. A infecção pelo papilomavírus humano (HPV) é o principal fator de risco para o desenvolvimento de Neoplasias Intraepiteliais Cervicais (NICs) e o desenvolvimento do CC. Polimorfismos de base única (SNPs) em diversos genes de citocinas têm sido correlacionados com a progressão da NIC para o CC em mulheres portadoras de HPV. A interleucina 17A (IL-17A) é membro do grupo da família das citocinas IL-17, possui atividade próinflamatória, e tem sido relacionada à diversas doenças, inclusive às causadas por patógenos intracelulares. O presente estudo analisou se existe relação entre o

polimorfismo na região -197 (G/A) do gene IL17A com a susceptibilidade a infecção pelo HPV e com a progressão para o câncer cervical. Foram analisadas 53 Pacientes infectadas pelo HPV com lesão cervical e 53 controle saudáveis. A detecção do polimorfismo foi realizada pela técnica da PCR-RFLP. Os resultados não mostraram diferença significativa na distribuição genotípica e alélica entre os grupos analisados (Controle X NIC I, NIC II/III/CC) ($p=0,6172$ e $p=0,8305$). Da mesma forma, não se observou diferença significativa quando os pacientes com lesão cervical foram estratificados (NIC I x NIC II/III/CC) ($p=0,8310$ e $p=0,2960$). A partir destes dados conclui-se que não existe relação deste polimorfismo com susceptibilidade a infecção pelo HPV nem com a progressão das lesões cervicais.

GGM 67

POLIMORFISMO NA REGIÃO +7488 (A/G) DO GENE IL17F E A SUSCEPTIBILIDADE AO DESENVOLVIMENTO DAS LESÕES CERVICIAS

Cavalcanti TMN¹, CAD Lima^{2,3}, LA Mascena¹, MMD Maia¹, PRE Souza¹, LAC Brandão³. ¹Universidade Federal Rural de Pernambuco, ²Universidade de Pernambuco, ³Universidade Federal de Pernambuco.

e-mail: tassiacavalcanti@hotmail.com

A interleucina-17 (IL-17) é uma citocina recentemente descrita e que une os sistemas imune inato e adaptativo. IL17A e IL17F são membros da família de citocinas responsáveis pela atividade patogênica das células Th17, uma linhagem distinta de células CD4 efectoras. A IL-17F possui atividade pró-inflamatória e antiviral reconhecida. O câncer cervical (CC) é precedido por Lesões Intraepiteliais Cervicais (NICs) e tem como principal fator de risco, a infecção pelo papilomavirus humano (HPV). Embora o polimorfismo na região +7488 (A/G) do gene IL17F tenha sido correlacionado à alterações no sistema imune, interferindo na susceptibilidade à diversas doenças, sua influência no câncer de colo de útero (CC) ainda não é conhecida. O presente estudo teve por objetivo verificar se existia relação deste polimorfismo com o desenvolvimento de lesões cervicais associadas a infecção pelo HPV num estudo caso-controle. Foram analisadas 53 pacientes com lesão cervical infectadas pelo HPV e 53 controle saudáveis. O polimorfismo na região +7488 do gene IL-17F foi determinado pela técnica da PCR-RFLP.

Os resultados mostraram associação significativa com a susceptibilidade à infecção HPV ($p < 0,0001$). Porém, quando as pacientes foram estratificadas de acordo com o grau de lesão cervical não houve diferença significativa (NIC I x NIC II/III e CC) ($p=0,2360$). Estes dados sugerem que o genótipo GG na região +7488 do gene IL-17F está associado com o aumento na susceptibilidade ao desenvolvimento do CC em pacientes infectados pelo HPV, mas não com a progressão da lesão cervical.

GGM 68

AMPLIFICAÇÃO CRUZADA DE 31 LOCI DE MICROSSATÉLITES EM DECÁPODES

Marques CG, CA Santos, PM Galetti Jr, PD Freitas. Universidade Federal de São Carlos, São Carlos/SP Brasil.

e-mail: guinartc@gmail.com

Uma alternativa eficiente que vem sendo utilizada nos estudos genético-populacionais de espécies que não possuem marcadores microsatélites descritos é a utilização de locos heterólogos. Nos camarões há uma escassez de microsatélites descritos para grande parte de suas espécies, as quais representam um importante recurso ecológico e econômico. O presente trabalho avaliou a transferabilidade de 31 locos microsatélites, descritos para *Litopenaeus vannamei*, em 12 espécies de camarões marinhos e água doce (*Litopenaeus schmitti*, *Farfantepenaeus brasiliensis*, *Farfantepenaeus paulensis*, *Xiphopenaeus kroyeri*, *Rimapenaeus constrictus*, *Metapenaeus stebbing*, *Marsupenaeus japonico*, *Fenneropenaeus indicus*, *Penaeus monodon*, *Macrobrachium jelskii*, *Macrobrachium amazonicum*). Amostras de DNA foram utilizadas em reações de touchdown, com temperaturas variando de 53°C a 49°C. Foram utilizados 21 loci obtidos de regiões expressas (EST) e 10 de regiões arbitrárias. Todos os locos testados apresentaram ampliações positivas em ao menos duas espécies, com exceção de um único locus. A espécie que apresentou maior taxa de transferabilidade foi a *L. schmitti*, provavelmente devido sua proximidade filogenética com *L. vannamei*. As espécies *M. jelskii* e *M. amazonicum* foram as que apresentaram a menor taxa de amplificação. Estes dados ainda mostram que mesmo em espécies menos relacionadas, a utilização de locos heterólogos pode ser uma alternativa eficiente para o estudo de organismos que possuem ausência ou escassez de

locos microssatélites descritos. Apoio financeiro: CAPES, CNPq, FAPESP.

GGM 69

DETECCIÓN DEL INDEL DE 3'UTR (RS16430) DE TYMS Y EL RFC1 G80A (RS1051266) EN CÁNCER DE MAMA

Ahuerma, MM¹, MM Tiscornia^{1,2}, NS Ogonowski¹, MA Lorenzati³, PD Zapata^{1,2}, ¹Instituto de Biotecnología Misiones, ²Cátedra de Biología Molecular y Genética de la Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales de la Universidad Nacional de Misiones, ³Servicio de Anatomopatología del Sanatorio Boratti.

e-mail: miliahuerma@hotmail.com

Un gran porcentaje de la incidencia del cáncer ha sido asociada a factores nutricionales como el folato. En esta vía se encuentra el gen timidilato sintasa (TYMS) que en la región 3'-UTR presenta una delección de 6pb (rs16430), que alteraría la estabilidad del ARNm y la expresión proteica. El carrier de folato reducido 1 (RFC1) contiene un SNP 80G>A (rs1051266) que contribuiría a condiciones patofisiológicas. Ambas proteínas son blancos quimioterapéuticos. El objetivo del trabajo fue determinar las variantes alélicas correspondientes rs16430 de TYMS y rs1051266 de RFC en pacientes con cáncer de mama de Posadas-Misiones. Se utilizaron 16 biopsias de carcinoma mamario cedidas por el Sanatorio Boratti. Para la extracción se realizó el protocolo salting-out modificado. Se diseñaron los cebadores con el programa Primer3 y se optimizaron las condiciones de PCR, variando las condiciones de MgCl₂, dNTPs, cebadores y tm. Para la detección del rs16430 se utilizó la técnica SSCP en geles de poliacrilamida desnaturizante. En cambio, el SNP rs1051266 se detectó con PCR-RFLP en geles no desnaturizantes. Para TYMS se encontraron 5 individuos con el patrón I, 11 para el II y 1 para el III, restando la secuenciación para corroborar las variantes. Para RFC se encontraron 7 heterocigotas A/G, 2 A/A y 4 G/G, corroborando estos resultados por secuenciación de 2 fragmentos amplificados. Se concluye que las variantes alélicas descritas para rs16430 y rs1051266 están presentes en individuos con cáncer de mama en Posadas-Misiones, restando determinar las frecuencias y comparar con controles.

GGM 70

POLIMORFISMO NA REGIÃO + 2199 (A/C) DO GENE IL23R E A SUSCEPTIBILIDADE AO DESENVOLVIMENTO DE LESÕES

CERVICAIS

Mascena, LA¹, CAD Lima^{2,3}, TMN Cavalcanti¹, PRE Souza^{1,2}, SA Heráclio⁴, MR Amorim⁴, MMD Maia¹. ¹Universidade Federal Rural de Pernambuco, ²Universidade de Pernambuco, ³Universidade Federal de Pernambuco, ⁴Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira.

e-mail: lumascena@gmail.com

Citocinas pró-inflamatórias, como a IL-23, participam da ativação da resposta imune podendo estar associadas a quadros de inflamação crônica como Neoplasias Intraepiteliais Cervicais (NICs) e câncer cervical (CC). Apesar infecção pelo Papillomavirus Humano (HPV) ser o principal fator de risco para o câncer cervical, cofatores genéticos e ambientais contribuem significativamente para o aumento do risco a doença. Polimorfismos de base única (SNPs) em genes de citocinas fazem parte dos mais importantes fatores genéticos que influenciam na capacidade de produção de citocinas por alterar sua transcrição e expressão gênica. Nós avaliamos se havia associação entre o polimorfismo existente na região + 2199 (A/C) do gene IL23R com a susceptibilidade as lesões cervicais em indivíduos infectados pelo HPV num estudo caso-controle. A população de estudo foi composta por 45 pacientes HPV+ e com lesão cervical e 65 controles saudáveis. Para detecção deste SNP, utilizou-se a técnica da PCR-RFLP. Os resultados mostraram diferença significativa nas frequências dos genótipos entre os dois grupos analisados (Controle X HPV+) (p<0,0001). Porém, quando as amostras foram estratificadas de acordo com o grau de lesão cervical não foi observada diferença significativa (p = 0,616). Estes resultados sugerem uma relação do polimorfismo no gene IL23R com a susceptibilidade à infecção pelo HPV mas não com a progressão das lesões cervicais.

GGM 71

ESTRATEGIA TRANSCRIPTÓMICA MASIVA (RNA-SEQ) REVELA PUTATIVOS MARCADORES ASOCIADOS AL TAMAÑO DE BAYA EN VID DE MESA

Muñoz C^{1,4}, A Di Génova^{2,4}, A Maass^{2,4}, M González-Aguero³, A Orellana^{1,4}, P Hinrichsen³. ¹Centro de Biotecnología Vegetal, Facultad de Ciencias Biológicas, Universidad Andrés Bello, ²Centro de Modelamiento Matemático, Universidad de Chile, ³INIA La Platina, ⁴Centro FONDAF de Regulación del Genoma.



e-mail: camunoz2009@gmail.com

El proceso de desarrollo y maduración de las bayas de vid ha sido intensamente estudiado, aún cuando su regulación molecular es poco conocida. Nuestro objetivo es identificar factores genéticos asociados al tamaño de baya, los cuales puedan ser usados como marcadores de selección en el fitomejoramiento de vid de mesa. Para ello, usando la plataforma Illumina de secuenciación masiva (RNA-Seq) se analizaron 47 muestras correspondientes a 12 segregantes y sus parentales (cruce Ruby x Sultanina), en los estados fenológicos de anthesis, cuaja y bayas de 6-8 mm, este último con y sin aplicación de GA₃. Los segregantes elegidos combinan fenotipos contrastantes para tamaño de baya y contenido de semilla. Las secuencias obtenidas (477 millones; largo promedio de 47 bp) fueron alineadas al genoma de referencia PN40024. Para identificar genes relacionados a tamaño de bayas, se compararon sólo los datos obtenidos de los segregantes apirenos de bayas grandes y pequeñas, al tiempo que se identificaron SNPs en estos alineamientos. De esta manera, se han detectado 1.479 genes con expresión diferencial en los tres estados fenológicos analizados, los que luego de filtrados ($\log_{2}FC \geq 2$) se redujeron a 627 genes candidatos, identificándose 616 SNPs no sinónimos y sinónimos. Una fracción de los SNPs putativos se validarán en la población segregante RxS, así como en un fondo genético más amplio que representa la diversidad genética de *Vitis vinifera*. Financiado por Genoma-Chile, FONDEF G07I-1002, Basal-CMM, PCB-MN ICM P06-065-F, PFB-16, Centro FONDAP de Regulación del Genoma y Programa Mecesup.

GGM 72

ANÁLISE PROTEÔMICA DE *Escherichia coli* MODIFICADA GENETICAMENTE AUMENTANDO-SE O GLICIL-TRNA

Bravim O¹, VA Michalczecen-Lacerda¹, C Coelho², GR Vianna², AM Murad², EL Rech². ¹Programa de Pós Graduação em Biologia Celular e Molecular, Universidade de Brasília, ²EMBRAPA Recursos Genéticos e Biotecnologia.
e-mail: andre.murad@embrapa.br

A Bactéria *Escherichia coli* é usada no mundo inteiro como biorreator genético, bem como na expressão de proteínas heterólogas de interesse industrial. Neste trabalho, utilizou-se a engenharia genética para aumentar a disponibilidade de glicil-tRNA e avaliar a proteômica das linhagens construídas. A

partir da bactéria W3110, o gene glyVXY (glicil-tRNA) foi amplificado e inserido no plasmídeo pACYC184. Este recebeu uma ou duas cópias do gene sendo então denominados pTetglyVXY e pTetgly2, respectivamente. Bactérias BL21(DE03) foram transformadas e o extrato proteico total foi tratado, quantificado, e aliquotas BL21(DE03), BL21(DE03), pTetglyVXY, BL21(DE03)pTetgly2 submetidas ao protocolo de Murad *et al* (2011), e analisadas em nanoUPLC-MS^E. Os resultados foram avaliados no programa ProteinLynx Global Server 2.4, e as proteínas foram identificadas por um algoritmo de contagem de íons. Após análise, obteve-se que a linhagem BL21(DE03)pTetglyVXY aumentou a produção de 99 proteínas e diminuiu de 52 em relação à BL21(DE03). Já a BL21(DE03)pTetgly2 aumentou a produção de 52 proteínas e diminuiu de 79 em relação à linhagem original. Ao comparar BL21(DE03)pTetgly2 à BL21(DE03)pTetglyVXY notou-se aumento de 6 proteínas e diminuição de 165. Os resultados obtidos pela análise proteômica destas linhagens podem contribuir para o desenvolvimento de novos bioreatores capazes de expressar proteínas maiores que 100 kDa.

GGM 73

EXPRESSION ANALYSIS OF N19, A GENE RELATED WITH SEXUAL AND APOMICTIC DEVELOPMENT IN *Paspalum notatum*

Sartor ME¹, F Espinoza¹, G Seijo¹, AM González¹, S Pessino². ¹Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE-CONICET), Facultad de Ciencias Agrarias, UNNE, ²Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario.
e-mail: mariasartor@agr.unne.edu.ar

In former expression analysis aimed at identifying genes differentially expressed in reproductive tissues of apomictic and sexual genotypes, we isolated a differentially expressed tag (experimental code N19), which kept similarity with checkpoint homologue CHK1. This candidate gene showed a high expression level, and was found upregulated in sexual plants. The objective of this work was to better characterize N19 structure and expression in reproductive tissues of apomictic and sexual plants of *P. notatum*. Relative expression quantitation using q-RT-PCR revealed heterochronic temporal expression patterns, with minor upregulation in apomictic plant at premeiosis and meiosis, downregulation at postmeiosis and equal expression at anthesis. Spatial expression patterns were

examined by using in situ RNA hybridization on reproductive tissues at meiosis and anthesis. During meiosis, the antisense probe revealed a strong signal in the teguments and nucella of the apomictic plant, but only in the area of the megaspore mother cell of the sexual plant. In anthesis, both reproductive types (apomictic and sexual) displayed a uniform expression pattern when hybridized with the antisense probe, displaying signal in teguments, egg apparatus and polar nuclei. No signal was observed with the sense probe. Rapid amplification of cDNA ends (RACE) experiments allowed the isolation of single bands, which will be sequenced in order to characterize the transcript full-length structure. Our results showed that the expression pattern of N19 actually differs between both reproductive types.

GGM 74

AUTENTIFICACIÓN GENÉTICA DE ESPECIES ÍCTICAS CHILENAS: PRIMERAS BASES MOLECULARES PARA SU CERTIFICACIÓN

Mancilla J¹, P Prieto¹, J Gallardo¹, C Espinoza¹, R Pepe², S Mora³, V Faúndez¹. ¹Universidad Católica de la Santísima Concepción. Laboratorio de Genómica y Biotecnología Acuicola, ²Universidad de Tarapacá, Arica, ³IFOP, Talcahuano. e-mail: pprieto@ucsc.cl

La riqueza íctica marina de Chile ha sido un factor esencial para el desarrollo de nuestro país, en especial aquellas especies que han sustentado las pesquerías durante décadas. Sin embargo, muchos de estos recursos han sido objeto de una inmensa presión extractiva que los ha puesto en peligro de desaparición. En este contexto, se pretende crear las primeras bases de identificación a nivel molecular de especies de peces marinos de Chile, en particular aquellos que tienen importancia económica y son destinados a la exportación. Además de obtener información genético molecular especie-específica para autenticar las distintas especies de peces, esta información puede ser utilizada para complementar los sistemas de control de calidad existentes, evitando problemas de adulteración o sustitución de especies que son o puedan ser exportadas. Este estudio se centró en la caracterización genético-molecular realizada a través del análisis de secuencias de ADN mitocondrial (Cyt-*b* y COI) y nuclear (ITS). Utilizando la combinación de los tres marcadores genéticos se obtuvo una completa discriminación de 10 especies de peces marinos chilenos (N=5 individuos por especie). Las especies analizadas

fueron: *M. gayi*, *M. australis*, *P. adspersus*, *P. microps*, *H. macrops*, *C. gilberti*, *T. Murphy*, *S. japonicus*, *S. lalandi* y *X. gladius*. Mediante estos resultados se permite establecer de forma inequívoca la identidad biológica de estos recursos ícticos y se crean las bases tecnológicas para autenticar las especies comercializadas cuando se carece de base anatómica. Agradecimientos: Proyecto UCSC-DIN 02-2011.

GGM 75

DETECCIÓN DE MMP9 C.574G>C Y MMP-11 C.38C>T EN PACIENTES CON CÁNCER DE MAMA CON Y SIN METÁSTASIS

Ogonowski, NS, NR Mohr de Krause, MM Tiscornia, MM Ahuerna, PD Zapata. Laboratorio de Biotecnología (InBioMis) FCEQyN UnaM. Posadas, Misiones, Argentina. e-mail: natuskawski2010@gmail.com

Se han descrito 25 miembros de la familia MMP de las cuales MMP-9 y MMP-11 estarían involucrados con el proceso metastásico de cáncer de mama (CM). En diversas investigaciones de los SNPs rs2250889 del gen MMP-9 y rs738792 del MMP-11, observaron relación con la carcinogénesis. Analizar los SNPs c.574G>C (Arg574Pro) del gen MMP-9 y c.38 C>T (Ala38Val) del MMP-11, en relación a las metástasis del cáncer de mama mediante la utilización de la técnica RFLP-PCR. Se obtuvieron muestras de sangre de pacientes diagnosticados con carcinoma mamario 16 con metástasis y 7 sin. Se diseñaron cebadores para ambos rs2250889 y rs738792 utilizando el programa Primer3. Luego, se optimizaron las condiciones de amplificación, como ser la tm y las concentraciones de MgCl₂, dNTPs y cebadores. Las variantes alélicas fueron determinadas por RFLP utilizando la enzima MbiI para MMP9 y AatII para MMP11, se visualizaron los amplicones en geles de poliacrilamida no desnaturalizante. El análisis de individuos sin metástasis para el gen MMP9 determinó 5 con C/C y 2 con C/G, en cambio para metastásicos 5 con C/C y 13 con C/G. En el caso de MMP11 obtuvimos 4 con C/T y 3 con T/T para no metastásicos, mientras que con metástasis observamos 1 con C/C, 13 con C/T y 4 con T/T. Preliminarmente, para ambos genes no encontramos diferencias. Podemos concluir que para ambos genes se observaron las variantes alélicas descriptas para pacientes con carcinoma mamario de Posadas-Misiones, restando ampliar las muestras y comparar con controles.



BAG
Journal of
Basic & Applied Genetics

COMUNICACIONES LIBRES



GMA

**GENÉTICA Y
MEJORAMIENTO
ANIMAL**



GMA 1

RESPUESTA A UN DESAFÍO POR VÍA ORAL CON *Trichinella spiralis* (Ts) EN RATONES CBI-IGE Y SUS HÍBRIDOS

Codina AV^{1,4}, A Di Martino^{1,4}, G Bertorini^{2,4}, RJ Di Masso^{1,3,4}, MD Vasconi^{1,2,4}, LI Hinrichsen^{1,3,4}. ¹Instituto de Genética Experimental, Facultad de Ciencias Médicas, ²Área Parasitología, Facultad de Ciencias Bioquímicas y Farmacéuticas, ³CIC-UNR, ⁴Universidad Nacional de Rosario.
e-mail: lhinrich@unr.edu.ar

El genotipo del hospedero juega un papel importante en el control de las infecciones parasitarias y determina la resistencia o susceptibilidad del mismo para el establecimiento de la infección. La disponibilidad de modelos animales que contribuyan a caracterizar la relación hospedero-parásito es crucial en la triquinosis, pues no existe tratamiento oportuno que la limite. Las líneas de ratones CBI+ y CBI/L (colonia CBI-IGE) difieren en la respuesta al desafío con dosis crecientes de Ts (CBI+: susceptible; CBI/L: resistente). El efecto del genotipo en la primoinfección se estudió en machos y hembras adultos CBI+, CBI/L y sus cruzamientos recíprocos (+xL) y (Lx+) a los que se infectó por vía oral con dos larvas L1 de Ts por g de peso corporal. A los 6 y 13 días post-infección (p-i) (fase intestinal) se determinó el número de parásitos adultos (**nPA**) y la fecundidad de la hembra Ts (**Fh**); a los 30 días p-i (fase muscular) se estimó la carga parasitaria (**CP**) y se calculó el índice de capacidad reproductiva de Ts, **ICR**=CP/dosis infectiva. La evolución del perfil Th1/Th2 en ese lapso se analizó midiendo la concentración sérica de INF γ , IL-2, IL-4 e IL-10. **nPA** y **Fh** disminuyeron entre los 6 y 13 días p-i en todos los grupos (P<0.001), salvo en CBI+, donde **Fh** no se modificó (P>0.05). **CP** e **ICR** fueron bajos en CBI/L, altos en CBI+ e intermedios en las F1 (P<0.001). El estudio inmunológico mostró ausencia de respuesta Th1 o Th2 "pura", lo que sugiere que Ts genera una respuesta combinada de citoquinas, independiente del genotipo del huésped.

GMA 2

PERFILES FENOTÍPICOS DE LÍNEAS ENDOCRINADAS DE RATONES CF1 SELECCIONADOS POR PESO

Bernardi SF¹, MI Oyarzabal². ¹Cátedra de Histología I y Embriología Básica. Facultad de Ciencias Veterinarias UNR, Argentina, ²Cátedra de Producción Bovinos para Carne, Facultad de Ciencias Veterinarias, CIC-UNR, Argentina.
e-mail: mioyar@gmail.com

Con el propósito de describir los perfiles fenotípicos de un par de líneas de selección divergente de peso (s: negativa; s': positiva), originadas a partir de una población testigo de ratones CF1 (t), con más de 50 generaciones de selección y endocria por limitación del número, se sintetizan los resultados obtenidos en trabajos anteriores. Se tomaron los promedios y desvíos estándar de caracteres productivos, reproductivos y de supervivencia: peso corporal (P) y testicular (Ptest), diámetro del túbulo seminífero (DTS), altura del epitelio seminífero (AES), n° de espermatozoides (ESP), n° de folículos ováricos (FOL), n° de cuerpos lúteos (CL), n° de embriones (E), n° de sitios de implantación (SI), coeficiente de fertilidad (CF: incluye tamaño de camada y días desde el ingreso al servicio hasta la parición), coeficiente de supervivencia al destete (CS), % de pariciones (%PAR), gramos producidos por pareja de reproductores (SP) y eficiencia de producción (GP). Para las líneas s y s', los promedios de estos caracteres (a excepción de DTS) difirieron significativamente (prueba de Tuckey, p<0,05). Por otro lado, los promedios de la línea t fueron intermedios entre los de las otras dos líneas para todos los caracteres, a excepción de DTS, %PAR y GP. Es decir, la respuesta a la selección produjo perfiles totalmente diferenciados para las líneas s y s', y la línea t, no seleccionada, presentó la mayor eficiencia de producción.

GMA 3

INVESTIGAÇÃO DA TRANSMISSÃO VERTICAL DE BMNPV (*Bombyx mori nucleopolyhedrovirus*) EM BICHOS-DA-SEDA

Saez CRN¹, R Bepalhuk¹, TS Bignotto¹, RMC Brancalhão², VA Fassina¹, REF Munhoz¹, NC Pereira¹, LFC Ribeiro², MA Fernandez¹. ¹Universidade Estadual de Maringá - UEM, ²Universidade Estadual do Oeste do Paraná - UNIOESTE.
e-mail: clausaez@hotmail.com

Bombyx mori nucleopolyhedrovirus, BmNPV, é um patógeno que causa prejuízos para a produção de casulos de bicho-da-seda. O BmNPV infecta através de transmissão horizontal ou vertical. Na transmissão horizontal, os patógenos são veiculados entre os indivíduos dentro de uma geração, enquanto a transmissão vertical ocorre de pais para os filhos. Este trabalho teve por objetivo investigar a transmissão vertical do BmNPV entre as gerações de *B. mori*. Lagartas foram infectadas



no terceiro instar e as sobreviventes que concluíram o ciclo de vida foram cruzadas. Os ovos obtidos dos cruzamentos foram identificados e utilizados para extrações de DNA assim como as respectivas mariposas parentais, com a finalidade de realizar-se a investigação da transmissão vertical através de ampliações individuais. Para obtenção dos fragmentos amplificados, foi desenhado um par de *primers* baseado em sequências específicas do genoma do baculovírus correspondentes à ORF 14 do BmNPV e, para controle, um par de *primers* referente a um segmento do gene da Actina A3 de *B. mori*. Como resultado, algumas mariposas e seus ovos apresentaram um fragmento amplificado correspondente ao da ORF14 do BmNPV, comprovado por sequenciamento. Os resultados deste trabalho são promissores para a identificação de contaminação por BmNPV, evitando assim a proliferação deste em gerações subsequentes.

GMA 4

ASOCIACIÓN DE MARCADORES MOLECULARES EN GENES DEL METABOLISMO DE LÍPIDOS CON VARIABLES PRODUCTIVAS

Corva PM¹, A Almada², MC Baeza¹, JA Lafontaine³. ¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata, ²MERIAL Argentina S.A., ³Cabaña Los Tigres, General Lamadrid, Buenos Aires.
e-mail: pcorva@balcarce.inta.gov.ar

Muchos de los marcadores moleculares actualmente disponibles fueron difundidos por su asociación con variables de composición corporal y calidad de carne. Como parte de su validación, estos marcadores deben ser analizados también en otras variables del ciclo de producción de carne, como por ejemplo las relacionadas al rodeo de cría. Para ello, se evaluaron 16 SNPs (*Single Nucleotide Polymorphisms*) y una inserción/delección correspondientes a siete genes vinculados a balance energético y metabolismo de lípidos: LEP, NPY, DGAT1, SCD1, FABP4, TFAM y UTS2R. Se utilizó la información de 765 registros anuales de 197 vacas Angus (1 a 8 registros por vaca) de un plantel particular. Las variables analizadas fueron la Fecha de Parto en días julianos (FP), Peso al Nacer (PN), Peso al Destete (PD) y el MPPA (Habilidad de Producción Más Probable). Se utilizaron modelos que según correspondiera incluyeron los efectos fijos de categoría (Pedigree o Pura Controlada), edad, año y marcador y vaca como variable repetida. Después

de la corrección por comparaciones múltiples, sobre FP se encontraron efectos de marcadores en los genes de Leptina ($p < 0,05$) y TFAM ($p < 0,10$). Para PN fueron significativos marcadores en LEP ($p < 0,05$) y UTS2R ($p < 0,10$) mientras que para PD fueron significativos marcadores en FABP4 y UTS2R ($p < 0,05$). Los genes vinculados al balance energético y metabolismo de lípidos podrían tener efecto en la acumulación/movilización de reservas corporales y la reanudación de la actividad sexual postparto de las hembras de cría, afectando así la FP y el crecimiento de sus terneros.

GMA 5

EVIDENCE OF EPIGENETICS ROLE ON CASTE DETERMINATION OF *Melipona stingless* BEES

Ueira-Vieira C¹, NA Borges¹, ME Beletti², BA Travençolo², AM Bonetti¹. ¹Laboratório de Genética, Instituto de Genética e Bioquímica, Universidade Federal de Uberlândia, ²Laboratório de Análise de Imagens, Instituto de Ciências Biomédicas, Universidade Federal de Uberlândia.
e-mail: anabonetti@ingeb.ufu.br

Epigenetics mechanisms have crucial role for regulation of gene expression by remodeling chromatin structure. This mechanism should be involved in caste determination in stingless bees by differential genes expression by caste-specific methylation. Based on this hypothesis we investigate the heterochromatin as morphological marks for discriminate queen from worker in *M. scutellaris*, specie in which the caste determination involves genetic and environmental components. We analyzed nuclei and heterochromatin from *corpora allata* of *Melipona scutellaris* queens and workers by confocal microscopy and 3D *in silico* reconstruction and the results showed higher nuclei volume in *corpora allata* of worker than queen ($p < 0.05$, t-student). We verify also differences in chromatin spread between the castes. The heterochromatin was concentrated in perinuclear membrane in queen while it showed irregular distribution in *corpora allata* nuclei of worker. These results together with other previously obtained indicate epigenetic control caused by methylation machinery in females, with consequent difference in gene expression in the corpora allata glands, local of synthesis of Juvenile Hormone, a key endocrine signal for insect developmental mechanisms and caste determination of *Melipona* bees. Financial Support: FAPEMIG (APQ-01579-09), CNPq, CAPES, UFU.



GMA 6

DEPÓSITOS GRASOS EN *L. dorsi* EN DOS POBLACIONES DE CORDEROS CON DISTINTA PROPORCIÓN DE GENES TEXEL

Zerbarini LD¹, H Keilty², LA Picardi^{1,3}. ¹Cátedra de Genética Cs Agrarias UNR, ²Cátedra de Producción de porcinos y pequeños rumiantes Cs Veterinarias UNR, ³CIUNR.
e-mail: luchoz23@hotmail.com

En un programa de retrocruzas de la raza Ideal, descendiente de la raza Merino, hacia la Texel (T), raza reconocida por producir corderos con escaso tenor de grasa en la res, se obtuvo un nuevo genotipo adaptado a esta región denominado Magrario (M). Para verificar diferencias entre corderos M y actuales corderos cruza F1(MxT) se obtuvieron dos poblaciones. La población PM se originó de un plantel con 81 madres Magrario (M) cruzadas con machos M. La otra población, PT se originó cruzando 53 madres M (similar edad y peso que las PM) con machos de una cabaña de la raza Texel. Se seleccionaron al destete (3 meses de edad) corderos de similar peso de ambas poblaciones. Durante dos meses se los crió en confinamiento registrando semanalmente el Peso (P). Se calculó el AMDr (Aumento Medio Diaro/Pmedio en el período)(x100) como un medida de la eficiencia de conversión de alimento. Al finalizar este período se obtuvieron por ultrasonido mediciones sobre depósitos grasos en el *L. dorsi* entre ellas: Grasa Perimuscular (GP) y Grasa Subcutánea (GS). No se encontraron diferencias significativas ($p \geq 0.05$) entre ambos grupos ni para P final ni AMDr (en PM, $P=35,5 \pm 1,0$; $AMDr=0,62 \pm 0,04$ y en PT, $P=35,1 \pm 1,3$; $AMDr=0,63 \pm 0,04$). Sin embargo hubo diferencias ($p \leq 0.001$) entre ambas poblaciones para GP y GS. El aporte del 50 % de genes T en los corderos no ha modificado, para esta fase de crecimiento, ni el tamaño corporal ni la eficiencia de alimentos. Pero los corderos M resultan aún más magros que estas F1. Posiblemente el contexto genético de la raza Ideal estableció estas diferencias.

GMA 7

SELECCIÓN CONTRA FIBRAS PIGMENTADAS EN OVINOS CORRIEDALE: ESTUDIO DE LA EXPRESIÓN DE GENES CANDIDATOS ASOCIADOS A LA MELANOGÉNESIS

Alonso N¹, P Zorrilla¹, F Peñagaricano², C Robello¹, J Urioste³.
¹Instituto Pasteur de Montevideo, ²University of Wisconsin -

Madison, ³Facultad de Agronomía UDELAR.
e-mail: natu.alonsorabino@gmail.com

La presencia de fibras pigmentadas (FP) en la lana blanca limita la versatilidad de la tinción y está fuertemente penalizada por el mercado, provocando importantes pérdidas económicas para los productores de lana. Se ha observado que animales que no presentaban pigmentación durante la selección fenotípica desarrollaron lunares y fibras coloreadas al año siguiente, suponiendo que el aumento de la melanina podría deberse a la radiación UV. Nuestro objetivo es estudiar la expresión relativa de genes candidatos (c-kit, Steel Factor (SF), Endotelina B (EndB) y Endotelina 3 (End3)) y su posible asociación con la melanogénesis en ovejas Corriedale, con el fin de detectar marcadores que permitan la selección molecular de animales que no desarrollen pigmentación. De cada animal se obtuvieron los 3 tejidos de interés: piel blanca sin lunares (B), piel con lunares pero sin producción de fibras pigmentadas (L) y piel con lunares con gran producción de fibras pigmentadas (F). De los mismos se extrajo ARN total mediante extracción fenólica con trizol. Posteriormente se procedió a la síntesis de ADNc, a partir del cual se realizó una amplificación y una cuantificación por *Real-time PCR*. Según los cálculos del método Pfaffl, los resultados indicarían que hay sobreexpresión de los genes c-Kit, SF y EndB en el tejido L y sobreexpresión de c-kit, EndB y End3 en el tejido F, ambos respecto al tejido Blanco. Sin embargo, la alta variabilidad de las réplicas no nos permite concluir dichos resultados. Posibles causas de variabilidad tanto biológica como técnica son motivos de discusión.

GMA 8

ESTUDIO DE ASOCIACIÓN GENÓMICA PARA CARACTERÍSTICAS DE PUBERTAD SEXUAL EN TOROS

Fernandez ME¹, JP Liron¹, AJ Prando², A Rogberg Muñoz¹, A Baldo², G Giovambattista¹. ¹Instituto de Genética Veterinaria (IGEVEV), CCT La Plata – CONICET - Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata, 60 Y 118 S/N, ²Cátedra de Zootecnia Especial (II Parte), Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata.
e-mail: mfernandez@fcv.unlp.edu.ar

En bovinos existen importantes diferencias intra e interraciales en la edad a la cual los toros arriban a la pubertad. El objetivo de este trabajo fue llevar



a cabo un estudio de asociación genómica usando una estrategia de tipificación selectiva de individuos extremos para identificar regiones cromosómicas asociadas a la edad de pubertad en bovinos. Se pesaron mensualmente 276 toritos de la raza Angus. Además, se midió la circunferencia escrotal (SC) en cada muestreo. Cuando los toros alcanzaron 26 cm de SC, se comenzó a medir mensualmente la concentración y la motilidad espermática durante los siguientes tres meses. En base a la calidad espermática, se seleccionaron dos grupos extremos correspondientes al 6,5% de la curva de distribución fenotípica. Las muestras de ADN se genotipificaron mediante el chip de Illumina *BovineHD Genotyping BeadChip*. El número de SNPs asociados con un valor de $p < 0.001$ fue 265 distribuidos en 20 cromosomas. Seis de estos SNPs resultaron significativos con un $p < 0.0001$. Los marcadores asociados significativamente se localizaron principalmente en cinco regiones cromosómicas: BTA3 (30.57% of associated SNPs), BTA24 (29.43%), and BTA1, 16 and 20 (23.77%). Diez cromosomas no exhibieron ningún SNP asociado a pubertad sexual. Los SNPs localizados en los cromosomas BTA3, BTA20 y BTA24 fueron validados en la población total mediante métodos de pirosecuenciación. Los resultados obtenidos en este estudio podrían ser de utilidad para el mapeo de mutaciones causales en genes involucrados en inicio de la pubertad sexual.

GMA 9

COLOR DE LA CARNE BOVINA Y SU ASOCIACIÓN CON MARCADORES DE GENES CANDIDATOS

Rogberg Muñoz A¹, J Papaleo Mazzucco², E Villarreal², A Falomir Lokhart¹, P Peral García¹, MC Añón³, L Melucci², G Giovambattista¹. ¹IGEVET, CCT La Plata – Fac. Cs. Veterinarias, UNLP – CONICET. Calle 60 y 118 s/n - La Plata, 1900, CC 296, ²Unidad Integrada Balcarce (UIB) Fac Cs Agrarias, UNMDP – EEA (INTA) Balcarce, ³CIDCA, CCT La Plata – Fac. Cs. Exactas, UNLP – CIC - CONICET.
e-mail: arogberg@yahoo.com.ar

La calidad de la carne es un carácter difícil de definir en términos objetivos, ya que depende en gran medida de percepciones subjetivas del consumidor. Sin embargo, la decoloración de la superficie de la carne provoca una pérdida de valor del 15% de la producción. En bovinos, los efectos genéticos que influyen en el color de la carne han sido poco estudiados principalmente por la dificultad que presenta su medición en un gran número de animales, tareas que deben hacerse necesariamente

post mortem. La mioglobina y otros compuestos cromogénicos del músculo determinan el color rojizo de la carne. El grado de consumo de oxígeno *postmortem* y el estado redox afectan también el color final. Se evaluó el efecto de los marcadores mioglobina (Myo) y Glutathion S Transferasa P1 (GSTP1), sobre los parámetros colorimétricos L*, a*, b*, Hue y Croma, en 177 animales Angus, Hereford y sus cruza criados y faenados en tres años bajo similares condiciones. Para esto, los datos se incluyeron en un modelo lineal con año de faena como efecto fijo y pH como covariable. Los resultados demostraron una influencia muy importante ($P < 0,001$) del ciclo de engorde (factores *in vivo*) y del pH final (factores *post mortem*). Se demostró una asociación ($P < 0,05$) de un SNP (C/T) en el segundo intrón del gen GSTP1 con el parámetro a* y con el parámetro Croma, ambos relacionados con el grado de rojez de la carne. Si bien los resultados avalarían la inclusión de este marcador en un programa de Selección Asistida por Genes para mejorar el color de carne bovina se requiere una validación en mayor número de animales.

GMA 10

ANÁLISIS DE GENES CANDIDATOS ASOCIADOS A UN FENOTIPO DE DILUCIÓN DE COLOR DEL PELAJE EN BOVINOS

Enrique Steinberg JH^{1,2}, MC Baeza¹, PM Corva¹. ¹Facultad de Ciencias Agrarias, UNMDP, ²Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, UNaM.
e-mail: pcorva@balcarce.inta.gov.ar

El color del pelaje es una característica distintiva de las poblaciones de animales domésticos, ya que constituye un indicador de identidad y de pureza racial. El objetivo de este trabajo fue evaluar genes vinculados en la determinación del color en un rodeo bovino de base Angus-Hereford que presentaba un fenotipo de dilución con colores desde blanco hasta gris oscuro. Por sus antecedentes como factor de dilución del color, se eligió al gen PMEL17, responsable de codificar la proteína necesaria para la maduración de los melanosomas. Se obtuvieron muestras de sangre de 20 animales para la extracción de ADN. Dos exones de PMEL17 fueron amplificados y secuenciados en tres animales de fenotipo blanco y cinco controles (dos animales Simmental con y sin fenotipo de dilución respectivamente, un Charolais, un Hereford y un Angus). Los demás animales se analizaron por RFLP-PCR. Se encontró una delección



de 3 pb (TTC) en el exón 1 y una sustitución C>A en el exón 11 en dos vacas blancas homocigotas para ambas mutaciones y en Simmental con dilución. Una vaca blanca fue heterocigota para la delección. Sólo en Charolais se encontró una sustitución 64A>G en el exón 1, característica de esta raza. En Hereford y Angus no se observaron ninguno de estos polimorfismos, mientras que el Simmental sin dilución fue heterocigota para la sustitución del exón 11. A partir de estos resultados se puede concluir que en la población estudiada, la delección en el exón 1 de PMEL17, ya detectada en otras razas, sería la responsable de la dilución del color de capa observada en este rodeo.

GMA 11

LONGEVITY IN PAMPINTA SHEEP BASED ON PARITY USING A SURVIVAL ANALYSIS

Maizon DO¹, G Mészáros², MR Buseti¹, J Sölkner². ¹INTA, EEA Anguil "Ing. Agr. Guillermo Covas", Anguil, La Pampa, Argentina, ²BOKU, University of Natural Resources and Applied Life Sciences, Vienna, Austria.
e-mail: dmaizon@anguil.inta.gov.ar

The objectives of this research were to estimate the effects of age at first lambing (AFL), number of born and weaned lambs (B&W), being milked (MK), and inbreeding (F) on the longevity in Pampinta ewes that were not selected based on these traits, and to estimate genetic parameters. A dataset comprising pedigree, reproduction and production records of Pampinta ewes lambing at EEA Anguil was used. Longevity was defined as the number of parities from first parity to the end of productive live. For the analysis, a grouped data approach was pursued. Only ewes having their first lambing between 1994 and 2009, the follow-up period, and being 1- or 2-year-old at first lambing entered in the analysis. Besides, ewes with more than seven parities in the follow-up period were censored at parity seven, and left truncated records were not considered. After these editing, 1819 ewes remained in the study group, and 10.8% of them were right censored. The statistical analysis was performed with the Survival Kit v6; and the model included AFL and F as fixed and time-independent covariates; B&W and MK as fixed and time-dependent covariates; year-season as a random and time-dependent covariate and ewe (animal effect) as a random and time-independent covariate. MK and F did not have a significant effect on longevity; in contrast, AFL ($p < 0.01$) and B&W ($p < 0.05$) had significant effects on longevity. The

proportion of variation explained by year-season effect was 0.303 (SD 0.076) and by ewe 0.056 (SD 0.03). The estimate of heritability for longevity was low and not significant.

GMA 12

ANÁLISIS DE PEDIGREE EN OVINOS PAMPINTA PERTENECIENTES A LA CABAÑA EEA ANGUIL

Roselló PL, MR Buseti, DO Maizon. EEA Anguil "Ing. Agr. Guillermo Covas", Ruta Nac. Nro 5, km 580 (6326) Anguil, La Pampa.
e-mail: pauros_03@hotmail.com

Para caracterizar la variabilidad genética del núcleo cerrado de ovinos Pampinta de la EEA Anguil (INTA), se realizó un análisis de pedigree, para los nacimientos, de machos y de hembras, de cada año entre 1993 y 2011. Para el análisis, se utilizó el software PEDIG, estimando los siguientes parámetros: número total de fundadores (f), número efectivo de fundadores (fe), número efectivo de ancestros (fa), número efectivo de fundadores genómicos remanentes (Ng), y la consanguinidad individual. Los resultados fueron equivalentes en ambos sexos, con promedios de 92 individuos para fe, 42 para fa y 27 para Ng. Luego de un período de crecimiento, fa y Ng comenzaron un leve descenso, propio de poblaciones cerradas; en 2006, fa presentó un abrupto descenso indicando la presencia de un cuello de botella (CB). El cociente fe/fa tuvo un pico máximo (aproximadamente 6) en 2008, demostrando pérdida de variabilidad alélica y el CB. Este último sería el resultado del empleo de un número muy bajo de reproductores, en particular de machos. A su vez, si bien Ng se redujo levemente a lo largo de las generaciones, evidenciando pérdida aleatoria de variabilidad genética, esto no se reflejó en la consanguinidad promedio, ya que la misma estuvo entre 1-1,7% en los últimos 5 años. Aunque se tomaron medidas para atenuar el efecto del CB, el fa actual es la mitad del valor anterior al inicio del CB, en tanto que el Ng es un tercio. Esto indicaría la necesidad de abrir el núcleo para recuperar la variabilidad genética perdida.

GMA 13

PARÂMETROS HEMATOLÓGICOS E ESTRESSE OXIDATIVO NA ADAPTAÇÃO DE *P. geoffroanus* A AMBIENTE ANTROPIZADO

Bonini-Domingos CR, T Lucena da Silva, TL Coltro, MI Silva,



VA Moschetta, NRA Costa, VLO Cardoso, JB Bacchi, LPR Venancio. CEQ/UNESP.
e-mail: claudiabonini@sjrp.unesp.br

Com o objetivo de inferir a adaptação a condições ambientais, avaliamos o perfil hematológico e de estresse oxidativo em 20 espécimes de área urbana contaminada e 20 de área sem contaminação (controle). O Hemograma com diferencial de leucócitos reflete a resposta fisiológica do animal frente a estressores, e a dosagem de TBARS, a integridade de membranas, inferindo o estresse oxidativo. Os valores de glóbulos vermelhos, hemoglobina e hematócrito dos espécimes do ambiente urbano estavam menores ($p < 0,005$) que os do controle, resultando em déficit no suprimento de oxigênio e agravos fisiológicos. A leucocitose nos animais de área urbana indica resposta a microrganismos e poluentes existentes em esgoto não tratado. Em relação à análise de TBARS foi estabelecido o intervalo de normalidade para a espécie de $265,64 \pm 36,78$ ng/mL, e observou-se concentração duas vezes mais elevada para os espécimes de área urbana ($p < 0,0001$). O aumento progressivo de TBARS indica maior dano oxidativo por desequilíbrio entre a produção e inativação dos radicais livres. Os resultados sugerem susceptibilidade às variações ambientais, com função imunitária diminuída e possíveis lesões ao DNA e outros componentes celulares. Os cárgados constituem potencial indicador de contaminação ambiental, por sua ampla distribuição geográfica em grande variedade de habitat. No entanto, são encontrados em alta densidade populacional, mostrando-se adaptados a essas condições adversas. Os resultados obtidos possibilitarão comparação com outras espécies e permitirão estabelecer estratégias de monitoramento ambiental.

GMA 14

INMUNOEDICIÓN DE UN ADENOCARCINOMA DE MAMA EN TRES LÍNEAS ENDOCRINADAS DE RATÓN

Pagura L¹, JM Cáceres¹, MJ Rico¹, OG Scharovsky^{1,2}, RJ Di Masso^{1,2}, VR Rozados¹. ¹Instituto de Genética Experimental, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Rosario, ²CIC-UNR.
e-mail: lucpag@hotmail.com

La inmunoedición tumoral consta de tres fases: eliminación (*EL*), equilibrio (*EQ*) y escape (*ES*). El adenocarcinoma de mama M-406 surgió

espontáneamente en la línea de ratones CBi, línea de la que derivan por selección divergente por conformación corporal, CBi- y CBi/L. Cuando ratones pertenecientes a estas líneas son desafiadas con M-406 s.c. las tres muestran 100% de toma, con 0% de regresión en CBi y 100% en CBi-. En CBi/L los tumores entran en *EL*, *EQ* y *ES*. El objetivo de este trabajo fue profundizar los conocimientos sobre la interacción entre M-406 y las líneas de ratón mencionadas. *ES* se presentó en el 100% de CBi y en el 51,3% de CBi/L; el tiempo de duplicación tumoral (TDup) y la supervivencia fueron mayores ($P < 0,01$) en CBi/L que en CBi. *EQ* se presentó sólo en CBi/L (18,7 % de los animales). *EL* se observó en CBi- (100%) y en CBi/L (30%); el volumen máximo alcanzado fue menor y el tiempo de portación tumoral mayor ($P < 0,01$) en CBi/L que en CBi-. Se concluye que: 1) en CBi/L los procesos de *ES* y de *EL* son más lentos que en CBi y CBi-, respectivamente; 2) en ambas condiciones las células tumorales interaccionarían con el sistema inmune dependiendo de la línea de ratón; 3) la línea CBi/L en *ES* presentaría algún mecanismo inmunológico que retardaría el crecimiento tumoral, en comparación con la línea CBi, pero sería insuficiente para evitar el crecimiento tumoral, 4) la interacción entre las células tumorales y el sistema inmune en la línea CBi/L en *EL*, sería más débil que aquella generada en la línea CBi-, aunque efectiva para el rechazo tumoral.

GMA 15

CARACTERIZACIÓN GENÉTICA DE LAS PRINCIPALES PROTEÍNAS DE LA LECHE EN OVEJAS PAMPINTA

Figli I¹, MF Stazionati², MR Busetti², DO Maizon². ¹UNLPam, Facultad de Agronomía, La Pampa, ²INTA, EEA Anguil ³Ing. Agr. Guillermo Covas³, La Pampa.
e-mail: igigli@agro.unlpam.edu.ar

Como primera caracterización molecular en la raza Pampinta (3/4 Frisona del Este y 1/4 Corriedale), se estudió el polimorfismo de genes asociados a producción de leche y mastitis en una población con pedigrí conocido. En una muestra de 68 ovejas Pampinta, en control lechero, de la EEA Anguil, fueron estimadas las frecuencias alélicas y genotípicas de alfa S1 caseína (CSN1S1); beta caseína (CSN2); kappa caseína (CSN3); lactoglobulina (BLG) y defensina (SBD2) y las asociaciones de estas últimas con características de producción de leche, proteínas, grasa y mastitis



en lactancias estandarizadas a 150 días. Mientras CSN2 y SBD2 estuvieron en equilibrio Hardy-Weinberg; CSN1S1, CSN3 y LGB no lo estuvieron, presentando un exceso de heterocigotas con respecto al valor esperado. El haplotipo TAC, para los SNP de CSN1S1-CSN2-CSN3, se observó con una frecuencia de 0,45. Esto último está en concordancia con las frecuencias reportadas en las razas Comisana, Sarda y Sopravissana para el haplotipo CSN1S1-CSN2. En cambio, el genotipo BLG se encontró con mayor frecuencia de heterocigotas en la raza Pampinta (0,72) en relación a lo reportado para la Frisona del Este. El SNP T tanto en CSN1S1 como en CSN3 mostró un efecto positivo para la producción de leche, grasa total y proteína total. Estos resultados contribuirán al mejoramiento genético de la raza Pampinta.

GMA 16

EVALUACIÓN DE UN SET DE 32 SNPS PARA LA TRAZABILIDAD DE CARNE BOVINA EN EL CONTEXTO DEL INTERCAMBIO COMERCIAL CHINO-ARGENTINO

Rogberg-Muñoz A¹, S Wei², MV Ripoli¹, BL Guo², MH Carino¹, DE Goszczynski¹, L Melucci³, EL Villareal³, JP Lirón¹, JA Crespi¹, P Peral García¹, YM Wei², G Giovambattista G.¹
¹Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET), CCT La Plata – CONICET - Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata, 60 Y 118 S/N, 1900, La Plata, Argentina, ²Key Laboratory of Agro-Products Processing and Quality Control, Ministry of Agriculture, Institute of Agro—products Processing Science and Technology, Chinese Academy of Agricultural Sciences, ³Unidad Integrada Balcarce (Estación Experimental Agropecuaria, Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria / Facultad Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata).
 e-mail: ggiovam@fcv.unlp.edu.ar

La trazabilidad genética se basa en la identificación de animales y sus productos, permitiendo la identificación individual, racial o de especie. Estas metodologías son útiles para detectar fraudes y valorizar producciones locales. El objetivo del presente trabajo consistió en evaluar 32 SNPs en 337 animales correspondientes a 4 poblaciones chinas y 10 razas criadas en la Argentina en el contexto del comercio de carne entre Argentina y China. El PCA mostró que el primer PC explicaba el 43% de la variación total, y diferenció claramente las razas cebuinas y taurinas, mientras que las razas mezcla presentaban una posición intermedia. El segundo PC explicó el 12% de la variación y diferenció las razas Wagyu del resto de las razas taurinas. El valor de F_{ST} mostró diferencias significativas entre las

poblaciones ($F_{ST} = 0,12$). El análisis de AMOVA evidenció que las diferencias entre y dentro de las poblaciones explicaron el 12,28% y el 87,72% de la varianza, respectivamente. Cuando las razas fueron agrupadas de acuerdo a su origen, AMOVA mostró que las diferencias entre grupos fue del 5,01%, mientras que la varianza entre poblaciones dentro de cada grupo explicó el 8,66%. La varianza dentro de los individuos explicó el 86,33%. El test de asignación racial solo diferenció claramente las razas cebuinas y la raza japonesa wagyu. Los resultados obtenidos serán de utilidad para desarrollar un método que permita diferenciar la carne Argentina de alta calidad de aquellas que se producen en China, así como también de la carne de razas cebuinas y cruza.

GMA 17

PARÁMETROS GENÉTICOS OBTENIDOS MEDIANTE EL USO DE MODELOS DEL DÍA DE CONTROL PARA BOVINO DE LECHE

Magnago MD, MV Vera, L Franco. INTA Rafaela.
 e-mail: marcosmagnago@gmail.com

Se analizaron 3168 lactancias con el objetivo de obtener parámetros genéticos. Se ajustó un modelo de regresión aleatoria usando muestreo de Gibbs. Los valores máximos de varianza aditiva (VA) de leche, para las tres lactancias, se presentaron al inicio (1-40 días) y al final (270-305 días). La segunda lactancia (2) presentó el mayor promedio (c) (c=5,13) siendo la primera (1) y tercera (3) iguales (c=3,69). Los valores de heredabilidad (H), de la 1 lactancia aumentaron desde el día 1 a 305 (c=0,18); los de la 2 lactancia fueron constantes en los 305 días (c=0,17) y la 3 fueron las más bajas (c=0,10). El ambiente permanente (AP) fue constante en las lactancias 1 (c=9,21) y 2 (c=14,06), y en la 3, en la cual fue mayor (c=19,66). Las curvas de las VA de la proteína fueron similares en las tres lactancias (c=0,02; 0,02 y 0,03), se mantuvieron constantes hasta el día 200, después aumentaron levemente. Con el AP ocurrió algo similar, se observó un aumento un poco más pronunciado para las lactancias 2 y 3 (c=0,02 y 0,03). En la H se observaron valores cercanos al 10% al inicio para las tres lactancias. En la 1 se observó un aumento gradual hasta llegar a valores de 30% al final. La 2 aumentó a 20% hacia la mitad de esta y posteriormente disminuyó a los valores iniciales. La 3 aumentó hasta 30% desde la mitad hasta el final. Estos modelos permiten caracterizar los cambios de la variabilidad genética en el tiempo.



Es una posible herramienta para alterar patrones de comportamiento productivos por selección.

GMA 18

IDENTIFICACIÓN DE QTL ASOCIADOS A CARACTERÍSTICAS DE LA PIEL EN UNA RETROCRUZA ANGORA X CRIOLLO

Debenedetti S¹, EM Cano², MR Lanari³, MA Poli², HR Taddeo³.
¹Subsecretaría de Agricultura Familiar de la Nación, Mármol 1950, R8430GDF, El Bolsón, Argentina, ²Instituto de Genética "Ewald Favret" CICVyA-INTA CC 25, B1712WAA, Castelar, Argentina., ³EEA Bariloche INTA, CC 277, R8403DVZ, Bariloche, Argentina.
 e-mail: mpoli@cnia.inta.gov.ar

Las cabras de Angora son las principales productoras de fibra en la Argentina. Estas poseen una única capa de pelo de alto valor económico llamado mohair producida por los folículos secundarios. Las cabras Criollas, mayoritariamente utilizadas para la producción de carne, presentan una doble capa de pelo, una capa inferior o *down* producido por folículos secundarios y una capa superior (pelos protectores) producidos por folículos primarios. El objetivo de este trabajo fue la identificación de QTL (*quantitative trait loci*) en el cromosoma 1 (CHI1) asociados a características de la piel en una población retrocrusa Angora x Criollo (BC). Fueron utilizados 353 crías BC pertenecientes a 5 familias con registros genealógicos completos. A los 5 meses de edad se tomó una muestra de piel y por métodos de histología clásica se analizó la densidad folicular por unidad de superficie, el % de superficie ocupada, el número de folículos primarios (P) y secundarios (S) por grupo y se estableció la relación entre folículos (SP). El total de los animales del diseño BC (n=513) fueron genotipados usando 9 marcadores tipo microsatélites distribuidos en el CHI1. Un análisis por intervalos fue realizado usando el programa GridQTL. Los efectos fijos incluidos fueron: tipo de BC (2), sexo (2), tipo de parto (2) y año (3). Los resultados muestran un probable QTL ($p < 0,05$) posicionado a 76cM del centrómero del CHI1 asociado a SP. El efecto aditivo del QTL expresado en unidades de desvíos estándar fenotípicas fue de -0,35. La proporción de la varianza total de carácter explicada por el QTL fue de 1,95%.

GMA 19

VARIABILIDAD GENÉTICA EN EL RODEO DE BOVINOS CRIOLLOS DEL BANCO

ACTIVO DE INTA LEALES

Holgado FD¹, LM Melucci². ¹IIACS INTA Leales - Tucumán, ²Unidad Integrada Balcarce (Fac. Cs. Agrarias UNMDP-EEA INTA Balcarce.
 e-mail: fholgado@correo.inta.gov.ar

El Banco Activo de Bovinos Criollos de INTA Leales se formó en 1959, con animales procedentes del Chaco Salteño. Posteriormente, se realizaron nuevas incorporaciones de Jujuy, Tucumán, Santiago y Formosa. Se analiza aquí la estructura de pedigrí y evolución de la consanguinidad. Se dispuso de información genealógica, de nacimiento y sexo de 995 animales nacidos hasta 2010 y un pedigrí de 1068 animales. Para cada animal se estimó el coeficiente de consanguinidad, parentesco promedio y generación. Sobre la población de referencia, animales con ambos padres conocidos, se estimaron: a) fe: número efectivo de fundadores, fundadores que producirían igual diversidad genética que la de la población de referencia si contribuyeran igualmente, b) fa: número efectivo de ancestros, número mínimo de ancestros que explican esa diversidad genética; c) intervalo generacional y d) evolución de la consanguinidad. Para el análisis se utilizó el programa ENDOG v4.8. La variabilidad genética fue explicada por 143 ancestros, de los cuales solo 11 explicaron el 50%. El intervalo generacional fue de 6.07 años y el incremento de la consanguinidad por generación fue 1,06%. En la quinta generación todos los animales fueron consanguíneos, con promedio del 11,75%. Si bien la bibliografía indica efectos adversos de la consanguinidad, cuando el incremento es acompañado por estrategias de selección por caracteres productivos las frecuencias de alelos deletéreos pueden disminuirse y los efectos adversos de la consanguinidad pueden no ser relevantes, aspecto que será estudiado posteriormente.

GMA 20

EVALUACIÓN DE CINCO SINTÉTICAS MATERNAS DE POLLO CAMPERO POR EL DESEMPEÑO DE SUS PROGENIES HÍBRIDAS

Dottavio AM^{1,2}, ZE Canet^{1,3}, RJ Di Masso^{1,2}. ¹Cátedra de Genética. Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de Rosario, ²CIC-UNR, ³INTA Pergamino.
 e-mail: quiyen78@hotmail.com

Cinco poblaciones sintéticas (A, E, CE, DE y ES), utilizadas como madres en la producción de pollos camperos, se evaluaron a través del



comportamiento de sus progenies (Campero α , ϵ , β , δ y ω , respectivamente; $n = 40$ machos por grupo) producidas por cruzamiento con una sintética paterna mejorada (AH⁺), en comparación con Campero INTA como grupo de referencia. Se incluyeron caracteres de crecimiento (asíntota y tasa de maduración para peso corporal y longitud de la caña), conformación (cuatro índices que relacionan medidas corporales lineales) y composición a la faena (% pechuga, pata-muslo y grasa abdominal). El análisis de componentes principales no mostró agrupamientos significativos pero permitió identificar fuentes de variancia independientes para desarrollo esquelético (PC1), biomasa sustentada (PC2), % muslo (PC3), volumen corporal (PC5). El análisis discriminante mostró un error de clasificación del 42% (de 30% para Campero ϵ al 53% para Campero β). Las dos primeras componentes canónicas explicaron 77% de la variancia. La 1^a discriminó a Campero INTA y Campero ϵ (grasa abdominal < 2,5%) del resto (> 3 %). La 2^a discriminó a Campero δ y ω (menor peso corporal asíntótico y mayor longitud asíntótica de la caña) de Campero α y β . Se concluye que si bien por su velocidad de crecimiento todas las combinaciones ensayadas cumplen con las exigencias del protocolo de producción de pollos camperos, indicando que las cinco sintéticas maternas evaluadas son aptas para la producción de este tipo de aves para carne, sus progenies presentan particularidades que las diferencian.

GMA 21

EXPRESIÓN GENÉTICA DEL CITOCROMO P450 3A28 Y DE LA GLICOPROTEÍNA P EN EL HÍGADO Y EN LA MUCOSA INTESTINAL DE OVINOS

Maté L, M Ballent, A Lifschitz, C Lanusse, G Virke. Laboratorio de Farmacología, Centro de Investigación Veterinaria de Tandil (CIVETAN), CONICET, Facultad de Ciencias Veterinarias, UNCPBA. Campus Unive.
e-mail: mlmate@vet.unicen.edu.ar

Las enzimas del sistema citocromo P450 (CYP) y las proteínas transportadoras como la glicoproteína P (gp-P), limitan la absorción y facilitan la eliminación de xenobióticos. La dexametasona (DEX) es utilizada para estudiar diferentes mecanismos de expresión de genes que codifican proteínas involucradas en la excreción de xenobióticos. El objetivo del presente trabajo fue estudiar el efecto de la administración de DEX (7 días, 3 mg/kg/día) sobre la expresión genética de CYP3A28 y de la gp-P

en el hígado y en el intestino de ovinos. El nivel de expresión genética se determinó por PCR en tiempo real. Se prepararon microsomas para cuantificar las actividades metabólicas y el contenido de proteína se determinó por inmunoblotting. El tratamiento con DEX causó a nivel hepático un incremento de los niveles de expresión del ARNm (2,67 veces, $p < 0,01$) de CYP3A28, y aumentó la expresión de la proteína (1,34 veces, $p < 0,05$) y su actividad metabólica (+210%, $p < 0,01$). A nivel intestinal no se observó un efecto marcado sobre la expresión genética de la CYP3A28 luego de la administración del glucocorticoide. Se observó un aumento (2,1 veces, $p < 0,001$) en la expresión del factor de transcripción receptor X del ácido retinoico (RXR). El tratamiento con DEX no produjo cambios significativos en los niveles de expresión ni en la actividad de la gp-P a nivel intestinal. Estos resultados constituyen un aporte al conocimiento de los factores que pueden afectar la expresión y la actividad de las enzimas y proteínas de transporte celular que participan en la eliminación de xenobióticos.

GMA 22

A NUCLEUS HERD FOR THE GENETIC IMPROVEMENT OF DAIRY CATTLE OF COOPERATIVE ARGENTINE DAIRY FARMERS

Roberto Gagliardi RG¹, NLV Nicolas Lopez-Villalobos².
¹Cooperativa Tambara Nueva Alpina Ltda., Santiago del Estero, Argentina, ²Institute of Veterinary, Animal and Biomedical Sciences, Massey University, Palmerston North, New Zealand.
e-mail: roberto.gagliardi@cotana.com.ar

A group of cooperative dairy farmers from the North of Argentina started a breeding program for the genetic improvement of their dairy cattle in 2003. The breeding goal was to improve the genetic ability of the cow to convert dry matter into farm profit. A system of genetic evaluation was implemented to produce estimated breeding values for lactation yields of milk, fat, protein, cow live weight and days open. The selection scheme was based on the selection of the best cows ranked on an economic selection called MEGEL (Merito Genetico Economico Lechero) which is calculated as $MEGEL = Ar\$0.081 \times EBV_{milk} + Ar\$1.238 \times EBV_{fat} + Ar\$1.950 \times EBV_{protein} - Ar\$0.048 \times EBV_{liveweight} - Ar\$0.105 \times EBV_{daysopen}$. MEGEL is an estimate of a cow's genetic merit for farm profit per 1 ton of DM. In 2012 a nucleus herd was implemented with 70 cows selected based on MEGEL. The nucleus



herd will produce young bulls to be used in the commercial cow population. The genetic superiority of the nucleus herd cows compared to the population cows was \$AR60 of MEGEL, 419 kg milk, 5.6 kg fat, 9.5 kg protein, 7.0 kg liveweight and 0.5 days open. Respective phenotypic superiorities were 1,158 kg milk (5,655 vs 4,497), 31.7 kg fat (186.9 vs 155.2), 21.0 kg protein (180.2 vs 159.2), -11.1 kg liveweight (502.8 vs 513.9) and 3.0 days open (141.7 vs 138.7).

GMA 23

COMPONENTES GENÉTICOS DE CARACTERES DE CRECIMIENTO, FAENA Y CARNE DE CRUZAMIENTOS ENTRE ANGUS, HEREFORD Y LIMOUSIN

Papaleo Mazzucco J, EL Villarreal, LM Melucci, CA Mezzadra. Unidad Integrada Balcarce (INTA EEA Balcarce-Facultad de Cs. Agrarias, UNMDP).
e-mail: jpapaleo@balcarce.inta.gov.ar

Se evaluaron los componentes genéticos de caracteres de crecimiento, faena y carne de 659 novillos, nacidos entre 2000 y 2009, de las razas Angus (A), Hereford (H), sus cruizas (AH, HA, $\frac{3}{4}$ A y $\frac{3}{4}$ H) y las cruizas de madres F1 con padres Limousin (LF1). Los caracteres de crecimiento medidos previos a la faena fueron peso (Pf) y espesor de grasa dorsal (EGDf) y área del músculo *Longissimus dorsi* (ALDf) ecográficos. A la faena se registró peso de la res caliente (PRC), rendimiento (REND) y espesor de grasa dorsal (EGDb) y área del músculo *L. dorsi* (ALDb) a la altura de la 12^a-13^a costilla. En la carne se determinaron las coordenadas de color $L^*a^*b^*$, la fuerza de corte (FC) y el contenido de extracto etéreo (EE) del *L. dorsi*. El modelo de análisis incluyó los efectos fijos de grupo genético (GG), año de nacimiento (AN), tratamiento de invernada dentro de AN, momento de faena dentro de AN y el efecto aleatorio padre dentro de GG. Se consideró la edad a la faena como covariable. La heterosis fue de 8,3%, 12,9%, 10,1%, 9,9%, 1,5% y 9,0% ($p < 0,05$) para Pf, EGDf, ALDf, PRC, REND, ALDb, respectivamente. Los efectos directos para EGDf, REND, ALDb y EE fueron favorables a A ($p < 0,05$). Las LF1 mostraron mayor Pf, PRC, ALDf, ALDb, REND y menor EGDf, EGDb y EE que las retrocruizas ($p < 0,05$). Estos resultados indican que el cruzamiento industrial entre A y H mejora las características de crecimiento y faena sin modificar la calidad de la carne. El cruzamiento terminal con Limousin mejora la cantidad y calidad de la carne

producida.

GMA 24

ASOCIACIÓN ENTRE SNPs DE GENES CANDIDATOS Y RECuento LEUCOCITARIO EN BOVINOS INFECTADOS POR BLV

Carignano H¹, M Beribe¹, M Raschia¹, G Gutierrez², I Alvarez², A Amadio³, D Roldán¹, D Maizón⁴, K Trono², M Miretti⁴, M Poli¹. ¹Instituto de Genética, CICVyA-INTA, ²Instituto de Virología, CICVyA-INTA, ³EEA INTA Rafaela, ⁴EEA INTA Anguil, ⁵GIGA, FCEQyN, Universidad Nacional de Misiones.
e-mail: hcarignano@cnia.inta.gov.ar

Los animales infectados con el virus de la leucosis bovina (BLV) exhiben variación inter-individual en la dinámica de la infección. Aproximadamente, el 30% de los animales infectados desarrolla linfocitosis persistente (LP), mientras que el 70% de los animales permanece asintomático y un 10% desarrolla tumores linfoides. El objetivo de este trabajo fue la búsqueda de asociación entre variaciones de nucleótido simple (SNP) en genes candidatos y su relación con el nivel infección por BLV. Se analizaron 32 SNPs en 212 animales infectados con BLV, con datos de Recuento Leucocitario Total (RLT) como marcador indirecto del nivel de infección. La genotipificación se realizó mediante la metodología SNPlex™. Para los análisis de asociación entre los SNPs y RLT se empleó el modelo animal unicarácter considerando efectos fijos a nro. de lactancias, tambo y % de Holando; como efecto aleatorio al animal y genotipo del SNP como covariable regresora lineal. El alelo T de un SNP intrónico correspondiente al gen *SERPINA5* (Bta 21) resultó significativo ($p=0,0322$) para su efecto positivo sobre el RLT. *Serpina5* es una sutil inhibidora de cascadas catalizadas por proteasas como la inflamación y la apoptosis y se ha demostrado su función como supresor tumoral. El SNP en *SERPINA5* podría favorecer la desregulación de la proliferación de células B, y en consecuencia la manifestación de linfocitosis persistente, la acumulación de cambios en ADN y/o la transformación neoplásica, en forma independiente o sinérgica con proteínas virales nativas.

GMA 25

POLIMORFISMOS NO GENE DA KAPPA CASEÍNA EM BUFALOS MURRAH NO ESTADO DO PARÁ, BRASIL: RESULTADOS



PRELIMINARES

Gusmão MTA¹, LCS Chaves¹, AS Schierholt¹, MA Paula de Sousa³, ER Daher Santos², MR Costa⁵, ACR Fortes⁴. ¹Professor Adjunto da Universidade Federal Rural da Amazônia, UFRA, Brasil. ²Mestrando em Saúde e Produção Animal na Amazônia – Universidade Federal Rural da Amazônia, UFRA, Brasil. ³Graduando em Zootecnia da Universidade Federal Rural da Amazônia, UFRA, Brasil. Bolsista PROEX. ⁴Graduando em Agronomia da Universidade Federal Rural da Amazônia, UFRA, Brasil. Bolsista FAPESPA. ⁵Pesquisadora II da Empresa Brasileira de Pesquisa Agropecuária, EMBRAPA, Brasil. e-mail: monica.gusmao@ufrs.edu.br

Objetivou-se buscar a possível existência de polimorfismo no gene da kappa-caseína em bubalinos, avaliando-se dois rebanhos formados da raça Murrah e mestiços com predominância Murrah. O DNA foi extraído do sangue, utilizando o kit de extração PureLink Genome da Invitrogen, conforme protocolo especificado pela empresa. Estudou-se o exon IV do gene da kappa-caseína. Para a amplificação do fragmento utilizou-se os primers com as sequências: primer forward K1 (5'-CACGTCACCCACACCCACATTTATC-3') e primer reverse K2 (5'-TAATTAGCCCATTTTCGCCTTCTCTGT-3'). A técnica de PCR amplificou um fragmento de 379 pares de base. O sequenciamento de DNA do fragmento amplificado revelou um polimorfismo no códon 135 (ACC -> ATC, codificando Treonina (Thr) e Isoleucina (Ile), respectivamente, com frequências alélicas estimadas em 0,78 para o alelo Thr e 0,22 para o alelo Ile. Este polimorfismo de sítio único já havia sido relatado anteriormente em rebanhos bubalinos na Itália. Outro polimorfismo foi evidenciado no códon 136, mas, o mesmo não gerou mudança na sequência de aminoácidos da proteína. Observou-se também a existência de polimorfismo ainda não relatado no códon 151. Foram identificadas duas variantes nunca antes depositadas no Genebank, GAC e GAT (ambas codificando o aminoácido Ácido aspartico) e a variante já observada em outros sequenciamentos da kappa-caseína em bubalinos, GAA (codificando Ácido glutâmico), cujas frequências alélicas foram estimadas em 0,01 para as variantes GAC e GAT e 0,98 para GAA. Palavras-chave: aminoácidos, búfalos, DNA, primers.

Fassa V¹, T Carden³, L Soria¹, P Goenaga², G Marrube¹, M Lloveras². ¹Facultad de Cs. Veterinarias UBA Cátedra de Genética, ²EEA INTA Pergamino, Sección Mejoramiento Porcino, ³Facultad de Cs Exactas y Naturales UBA. e-mail: cardencarden@hotmail.com

La sustitución en el intron3 (G3072A) del gen IGF2 altera un sitio de unión de un represor nuclear causando un aumento en la expresión del ARNm de este gen en el músculo esquelético durante el crecimiento postnatal cuando el alelo Apat es heredado del progenitor masculino (“imprinting”). El objetivo del estudio fue analizar el efecto del alelo Apat en una población Landrace. Los apareamientos fueron diseñados a partir de progenitores genotipados para conocer con precisión el origen paterno del alelo A, debido a la herencia no mendeliana del mismo. Un total de 60 cerdos fueron distribuidos en boxes por genotipo (Apat, Gpat) y género (hembras y machos castrados) y alimentados a voluntad con una ración estándar hasta los 90 KG de peso vivo. Durante la prueba se registraron la velocidad de crecimiento, el espesor de grasa dorsal medido con equipo Renco y la conversión alimenticia. Los cerdos fueron faenados registrándose el peso de las canales, el porcentaje de tejido magro, el espesor de grasa dorsal y la profundidad del músculo *longuissimus dorsi* con sonda óptica Hennessy Grading Probe. Los cerdos de genotipo Apat exhibieron menor espesor de grasa dorsal: 12.7mm vs. 14.9 mm ($p= 0.001$); mejor conversión alimenticia: 3.6 vs.3.9; ($p= 0.05$) y las canales arrojaron mayor contenido de tejido magro:43% vs. 45%; ($p=0.008$) que los cerdos de genotipo Gpat. Los resultados obtenidos indicarían que el alelo Apat del gen IGF2 produce un aumento del tejido magro por reducción del depósito de grasa. Esto lo convertiría en un gen ideal para ser utilizado en selección asistida por genotipos.

GMA 27

HAPLOTIPOS EN LOS PROMOTORES DEL GEN DE LA CALPASTATINA BOVINA

Motter MM¹, G Marrube¹, PM Corva², LA Soria¹. ¹Genética. Facultad de Ciencias Veterinarias. Universidad de Buenos Aires, ²Mejoramiento Genético Animal. Facultad de Ciencias Agrarias. Universidad Nacional de Mar del Plata. e-mail: Isoria@fvvet.uba.ar

La calpastatina es el inhibidor específico de las calpaínas, principales enzimas proteolíticas del músculo. Tiene cuatro isoformas diferentes debido a la existencia de cuatro promotores en el gen CAST, tres de los cuales se expresan en músculo (I, II y III).

GMA 26

EFFECTO DEL SNP G3702A DEL GEN IGF2 SOBRE CARACTERES PRODUCTIVOS Y DE CANAL EN CERDOS DE RAZA LANDRACE



La magnitud de la proteólisis *postmortem* contribuye a determinar la terneza de la carne y la variación de este proceso está asociado a la raza del animal. La carne de animales *B. indicus* generalmente posee menor terneza que la obtenida de animales *B. taurus*. Mediante resecuenciación comparativa se analizaron tres promotores de CAST en toros de raza Angus y Brahman, para buscar mutaciones con implicancias en la expresión de dicho gen. Productos de PCR de los promotores I (743 pb, 98348786-98349528 de NC_007305, Btau 4.6), II (933 pb, 98349582-98350514 de NC_007305, Btau 4.6) y III (1067 pb, 98397659-98398725 de NC_007305, Btau 4.6) de 7 toros no relacionados de cada raza fueron secuenciados y analizados *in silico*. El promotor III no presentó variabilidad entre razas. En el promotor I se hallaron los haplotipos CTCCA en Angus y GCTGG en Brahman, para los SNP # rs 110033820, 134789056, 133635365, 134974904 y 136105887 (dbSNP, GenBank). En el promotor II se confirmó el SNP: 98349754 (# rs 137189823), y dos nuevos en 98350269 y 98350317. Los haplotipos hallados fueron: CCG y GTC en Angus y Brahman respectivamente. El análisis mediante el programa *TFSearch* (versión 1.3, score 90) reveló que la mutación C/T (posición 98350269) elimina un sitio SP1, este resultado justificaría estudiar su efecto sobre la expresión de CAST.

GMA 28

CARACTERIZACIÓN GENÉTICA DE POBLACIONES DE PEJERREY (*Odontesthes spp.*) PARA SU CULTIVO EN URUGUAY

Ríos N¹, V Gutiérrez¹, C Da Silva¹, J Guerra², C Bouza Fernández², B Gómez Pardo², P Martínez Portela², G García¹.
¹Sección Genética Evolutiva, Facultad de Ciencias, Montevideo, Uruguay, ²Dpto. Xenética, Facultad de Veterinaria, Universidad de Santiago de Compostela, Campus de Lugo, España.
 e-mail: Graciela.Garciagraciela@gmail.com

La inexistencia de una evaluación genética representa un obstáculo importante para el desarrollo sostenible del cultivo de algunas especies autóctonas como el pejerrey (*Odontesthes spp.*) en Uruguay. En el presente trabajo se propone analizar la variabilidad genética en poblaciones naturales que podrían ser utilizadas para formar núcleos fundadores en proyectos acuícolas. Una muestra de 120 ejemplares capturados en diferentes cuencas de Uruguay fue analizada con dos tipos de marcadores moleculares poblacionales: gen de la citocromo oxidasa I mitocondrial (COI) y 5 loci microsátélites.

Los análisis filogenéticos y poblacionales basados en secuencias del COI muestran la existencia de dos clados con alta probabilidad de ocurrencia: un clado menor agrupando una muestra de la costa oceánica con la secuencia de GenBank de *O. incisa* y un clado mayor representado por una politomía basal incluyendo la mayor parte de las muestras procedentes de todas las cuencas de Uruguay junto a secuencias de GenBank de *O. argentinensis* y de *O. bonariensis*. El análisis con marcadores microsátélites indica que la estructura más probable para el “set” de datos, está representada por 2 poblaciones (K= 2). Todos los resultados podrían sugerir la posible existencia de poblaciones híbridas entre poblaciones nativas de Uruguay (*O. argentinensis*) con poblaciones introducidas (*O. bonariensis*) desde Argentina, encontradas en varios de los ambientes estudiados. Nuevos análisis incluyendo más marcadores nucleares son necesarios para clarificar la existencia y el sentido de la introgresión en estas poblaciones.

GMA 29

ESTRUTURA POPULACIONAL DE CAPRINOS DA RAÇA ANGLONUBIANA NO CENTRO NORTE DO PIAUÍ, BRASIL

Silvestre EA¹, PO Silva², MM Bajay², MI Zucchi⁴, JEG Campelo², FB Britto². ¹Universidade Estadual de Campinas, ²Universidade Federal do Piauí, ³Escola Superior de Agricultura “Luiz de Queiroz”, ⁴Agência Paulista de Tecnologia dos Agronegócios.
 e-mail: ellidaguiar@gmail.com

Os caprinos da raça Anglonubiana são animais resistentes e adaptados às regiões de clima tropical. São indicados para cruzamentos com cabras mestiças, visando melhorar a produção de leite e carne. No entanto, estudos de caracterização da raça no Nordeste do Brasil são praticamente inexistentes. Assim, o presente estudo teve como objetivo estudar a estruturação populacional da raça Anglonubiana em rebanhos no Centro Norte do Estado do Piauí. Foram coletadas 96 amostras de pelos de animais provenientes de quatro localidades (Angical, José de Freitas, Teresina e Campo Maior). Análises moleculares foram realizadas com a utilização de oito marcadores microsátélites sugeridos pela FAO (ILSTS11, ETH225, McM527, INRA23, ETH10, OarfCB304, OarfCB48 e MAF209). Apesar do baixo número de alelos obtido por loco (3,88), as estimativas de heterozigosidade esperada (0,516) mostraram potencial para o uso dos marcadores. O coeficiente de diferenciação genética G_{st} , mostrou



que 11,9% da variação genética está distribuída entre populações e 88,1% dentro delas. Apesar disto, o valor de G_{is} (0,279) indicou deficiência de heterocigotos. Com os dados obtidos pelo programa STRUCTURE foi possível estimar a existência de três grupos genéticos ($\Delta K=3$) entre os rebanhos das quatro localidades, porém a diferença entre os mesmos ainda é incipiente. Assim, os rebanhos analisados estão pouco estruturados e apresentam baixa diversidade. Este fato pode ser decorrente da endogamia entre os indivíduos amostrados, causada pela escolha de um número reduzido de reprodutores específicos na região.

GMA 30

COMPARACIÓN DE POLINOMIOS DE LEGENDRE PARA AJUSTAR LA CURVA DE LACTANCIA EN OVINOS PAMPINTA

Stazionati MF¹, MR Busetti¹, I Gigli², DO Maizon¹. ¹INTA, EEA Anguil "Ing.Agr. Guillermo Covas", La Pampa, ²UNLPam, Facultad de Agronomía, La Pampa.

e-mail: mstazionati@anguil.inta.gov.ar

En la EEA Anguil se está desarrollando un programa de mejora genética para Pampinta, una de las razas empleadas en producción de leche ovina en Argentina. El objetivo del presente trabajo fue ajustar distintos polinomios de Legendre (PLeg) para los efectos permanentes y aditivos, elegir un modelo en función del Criterio de Información Akaike (AIC) y en base a este último realizar estimaciones de parámetros genéticos. Se trabajó con 788 lactancias producidas por igual número de ovejas Pampinta entre 1995 y 2011 con un promedio aproximado de 7 controles lecheros por animal. El pedigrí se armó con las ovejas que produjeron los registros más 743 progenitores que conectaron dos ó más individuos con registros ó progenitores de éstos. Se ajustó, en el modelos base, como efectos fijos: edad de la oveja (1 a 6), tipo de parto (1, 2, 3+) y un PLeg de grado 3 para días en lactación; como efectos aleatorios: año-estación-cohorte de manejo, componente permanente por observaciones repetidas dentro de lactación y animal. Para estos dos últimos efectos, se ajustaron PLeg de grados: 3, 4, 5, y sus combinaciones. Las estimaciones fueron realizadas con el programa WOMBAT. En base al AIC, el mejor ajuste se obtuvo con el modelo PLeg de grado 3 para los componentes permanente y animal. Las heredabilidades para producción de leche a 120; 150; 180; 210 y 240 días resultaron 0,177; 0,190; 0,198; 0,200 y 0,198, respectivamente. Estas

estimaciones resultaron dentro del rango encontrado en bibliografía y por lo tanto, se espera obtener una buena respuesta a la selección.

GMA 31

CALIDAD DE LA GENOTIPIFICACIÓN POR EL BOVINE SNP50 BEADCHIP® EN BOVINOS HOLANDO Y HOLANDO X JERSEY

Raschia MA¹, AF Amadio², JP Nani², HA Carignano¹, MJ Beribe¹, MA Poli¹. ¹Instituto de Genética, INTA Castelar, ²INTA, EEA Rafaela.

e-mail: mraschia@cni.inta.gov.ar

La genotipificación de alta densidad en el ganado vacuno y los estudios de asociación a nivel de genoma completo brindan la posibilidad de incluir información genética en los programas de selección de reproductores. El objetivo de este trabajo fue describir las características de calidad de la genotipificación mediante el Bovine SNP50 BeadChip de Illumina de un rodeo comercial de razas Holando y HolandoXJersey (HxJ) y seleccionar los polimorfismos de nucleótido simple (SNPs) a usar en estudios posteriores. El ADN utilizado se extrajo de muestras de sangre fresca obtenidas a partir de 1039 animales de raza Holando (n=774) y cruza HolandoXJersey (n=265). El chip evalúa 54609 SNPs uniformemente distribuidos en el genoma vacuno. Con los resultados se diseñó una base de datos en MySQL, para un manejo más adecuado de los datos. Se evaluó la cantidad de muestras y de SNPs que superaban criterios de calidad previamente establecidos (una tasa de genotipificación del 90% y frecuencias alélicas mínimas mayores al 1%) utilizando el programa PLINK. Un total de 754 animales de raza Holando y 44162 SNPs genotipificados en los mismos superaron los valores umbrales mencionados. Por otro lado, 263 animales HxJ y 45326 SNPs superaron dichos criterios de calidad. Los resultados obtenidos permitieron seleccionar los SNPs a utilizar en futuros estudios para animales Holando y HxJ (el 81% y el 83% del total de los SNPs analizados, respectivamente).

GMA 32

EFEITO DO SILENCIAMENTO DE TRÊS PROTEÍNAS LEA NA VIABILIDADE DE PANAGROLAIMUS SUPERBUS

Borges G¹, CCS Evangelista¹, A Burnell², A Tunnacliffe³, TC



Pereira¹. ¹Lab. de Genética Molecular da Anidrobiose, Depto de Biologia, FFCLRP – USP, Brasil, ²Dept of Biology, National University of Ireland, Maynooth, Ireland, ³Dept of Chemical Engineering and Biotechnology, University of Cambridge, United Kingdom.

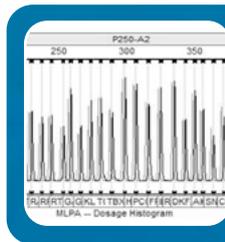
e-mail: gustavo_borges_47@hotmail.com

Anidrobiose (vida sem água) é um estado de organização biológica altamente estável que é alcançado por várias espécies distribuídas nos diferentes reinos biológicos. Uma nova área de pesquisa vem sendo desenvolvida, com o intuito de tornar materiais biológicos resistentes à dessecação extrema. Isto traria um enorme avanço para a medicina, como a conservação de órgãos a seco. Este trabalho visa avaliar o efeito do silenciamento dos genes LEA (*Late Embryogenesis Abundant*) e sua importância no processo de anidrobiose. As proteínas LEA são extremamente hidrofílicas e sua acumulação intracelular está intimamente relacionada com a aquisição da tolerância à dessecação. Demonstrou-se que tais proteínas possuem a capacidade de estabilizar outras proteínas e também membranas durante a dessecação. Os vermes *P. superbus* foram cultivados em placas contendo IPTG e bactérias HT115 expressando dsRNA contra três proteínas LEA-1, LEA-4 e LEA-12; GFP foi usado como controle negativo. Após 17 dias do início da alimentação, os vermes foram coletados e preparados para o ensaio de viabilidade, utilizando Erythrosin-B como indicador de mortalidade. Nenhuma das três proteínas LEA foi letal para o verme, uma vez que as taxas de sobrevivência após o silenciamento foram semelhantes ao controle negativo (cerca de 94%). Contudo, ensaios de RNAi seguidos de dessecação (umidade relativa 10%) levaram a uma drástica redução na viabilidade em relação ao controle, evidenciando que estes genes estão relacionados à anidrobiose. Em especial, o *knockdown* de LEA-12 levou a uma queda de 70% na viabilidade.



BAG
Journal of
Basic & Applied Genetics

COMUNICACIONES LIBRES



GMED

GENÉTICA MÉDICA

GMED 1

ESTUDO MOLECULAR DOS COMPONENTES DA VIA HGF/MET EM INSULINOMAS

Murat CB, MAHZ Fortes, D Giannella-Neto, MLC Corrêa-Giannella, RR Giorgi. Laboratório de Endocrinologia Celular e Molecular (LIM-25) da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.
e-mail: cahuebm@gmail.com

Insulinomas são tumores neuroendócrinos pancreáticos raros caracterizados clinicamente por um quadro de hiperinsulinemia e hipoglicemia. O diagnóstico maligno torna-se difícil através das características morfológicas e imuno-histoquímicas; apenas o fenótipo invasivo e a presença de metástase são as formas confiáveis para o diagnóstico diferencial entre tumores malignos e benignos. Ainda mais, os aspectos moleculares envolvidos no desenvolvimento e progressão tumoral não estão bem esclarecidos. Este estudo teve por objetivo avaliar a expressão do mRNA dos componentes da via HGF/MET: o ligante HGF, seu receptor c-MET, as proteínas ativadoras do HGF (HGFA e matriptase) e suas proteínas inibidoras (HAI-1 e HAI-2). A expressão gênica foi investigada por RT-qPCR em 27 amostras de insulinomas (15 tumores benignos, seis benignos intermediários, três carcinomas e três metástases). Os resultados demonstram o aumento da expressão dos genes *HGF* e *MET* e a baixa expressão de *HAI-1* nos insulinomas malignos e metástases quando comparados aos benignos em estágio inicial. Foi observada também a correlação positiva entre os níveis de mRNA dos genes *HGF* e *MET* e os índices Ki-67 e mitose, bem como a correlação inversa do gene *HAI-1* em relação ao *HGF* e índice mitótico. Nenhuma amostra apresentou expressão detectável do mRNA do *HGFA*. Portanto, este estudo demonstra a hiper-regulação dos genes *HGF* e *MET* e a hiporregulação de *HAI-1* em insulinomas malignos, o que implica estes genes como potenciais marcadores moleculares na diferenciação maligna dos insulinomas, bem como possíveis alvos terapêuticos.

GMED 2

HALLAZGO CLÍNICO DE HIPOTIROIDISMO EN UNA MUESTRA DE 50 PACIENTES CON SÍNDROME DE WILLIAMS BEUREN

Mercado G¹, M Gutierrez², IL Valencia¹. ¹ Centro Nacional de Genética Médica, A.N.L.I.S. "Dr. Carlos G. Malbrán", Buenos

Aires, Argentina, ²Servicio de Genética, Hospital de Niños "Pedro de Elizalde", Buenos Aires, Argentina.
e-mail: gnmercado2@yahoo.com

El SWB OMIM (194050) es una enfermedad genética poco frecuente, cuya incidencia es de 1 cada 7.500 RN, es un cuadro multisistémico, presenta rasgos clínicos característicos faciales, baja talla, anomalías cardíacas, comportamiento llamativo, retraso mental leve con importante déficit visoespacial y notorias habilidades verbales. La región crítica de delección abarca un segmento de 1,5-1,8 Mb en 7q11.23, contiene unos 26 genes, incluido el gen de la elastina. Realizamos un trabajo retrospectivo evaluando 50 pacientes; examen físico, confirmación citogenética-molecular de la delección y evaluación cognitiva- emocional. Durante el 2008 al 2011; presentaron delección confirmada por FISH, sin anomalías cromosómicas en el cariotipo 50/50, la edad diagnóstica fue entre 3 y 5 años; 39.3% presentó cardiopatía congénita aislada, estenosis aórtica supra-avalvular y estenosis pulmonar periférica, el resto cardiopatías mixtas; 7/50 microcefalia; 16/50 hernias; 10/50 malformaciones del sistema urinario; 5/16 neuroimágenes patológicas; 4/50 con iris estrellado; 3/48 hipercalcemia transitorias; 11/50 hipotiroidismo y 9/9 graves alteraciones visoespaciales. A partir de estos estudios, destacamos la importancia del seguimiento y control clínico de estos pacientes principalmente por la detección temprana del hipotiroidismo, patología asociada que en la última década aumentó su incidencia del 2% al 37.5% según la literatura.

GMED 3

INSENSIBILIDAD COMPLETA A LOS ANDRÓGENOS Y MICROTIA EN 1 INTEGRANTE DE UNA FAMILIA CON 9 MUJERES XY

Herreros MB, N Monjagata, E Torres, S Rodriguez, E Estigarribia, S Fernandez. Departamento de Genética-Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud-IICS- Universidad Nacional de Asunción-UNA.
e-mail: maranp-4@hotmail.com

La insensibilidad completa a los andrógenos (CAIS) es un desorden genético raro ligado al cromosoma X, caracterizado por un fenotipo femenino y genotipo masculino. Los derivados Mullerianos están ausentes o son rudimentarios y los testículos no descendidos.

La microtia, es una malformación de la aurícula, caracterizada por la presencia de una aurícula pequeña y dismórfica, usualmente acompañada de un conducto auditivo externo estrecho, cerrado o ausente. Puede ocurrir en forma aislada o como parte de un síndrome y es más común en varones. En algunos casos es de causa genética y se trasmite de una forma no ligada al X. Se reporta el caso de una paciente de 26 años de edad, que consulta por amenorrea primaria y microtia unilateral, con el conducto auditivo externo cerrado. Su hábito es femenino, los genitales externos femeninos, con escaso desarrollo de mamas y escaso vello pubiano y axilar. Cariotipo: 46, XY. Ella forma parte de una familia con nueve integrantes con fenotipo femenino y cariotipo masculino. La presencia de CAIS con Microtia es una situación muy rara, de la cual encontramos un solo reporte en la literatura. Es de gran importancia realizar el diagnóstico certero de estos casos, para proceder al asesoramiento genético familiar y poder hacer diagnósticos precoces en los próximos probables casos familiares.

GMED 4

45,X/46XY.SÍNDROME DE TURNER. REPORTE DE CASO

Monjagata N, E Torres, S Rodriguez, MB Herreros, S Fernandez, E Estigarribia. Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud.

e-mail: normonjagata@hotmail.com

El Síndrome de Turner, es una enfermedad cromosómica descrita por primera vez por el Dr. Henry Turner en 1983. Clínicamente se manifiesta por estatura baja, cuello alargado, cubitus valgo e infantilismo sexual. Tiene una prevalencia de 1 en 1800 a 5000 recién nacidos vivos femeninos y se caracteriza por la ausencia total o parcial del segundo cromosoma X. Actualmente se reconocen variedades en de presentación citogenética, siendo la más común la monosomía del cromosoma X (Cariotipo 45,X) Menos frecuentes son los mosaicismos, entre los que se incluyen cromosomas marcadores que corresponderían a fragmentos o a la totalidad de un cromosoma Y; la presencia de este cromosoma le confiere al paciente características fenotípicas y genotípicas masculinas. Se reporta el caso de una niña de 14 años de edad que presentó un cariotipo en mosaico 45,X/46,XY, con fenotipo de Síndrome Turner. Madre de 32 años, padre de 32 años, no consanguíneo. Acude a la consulta por ausencia de vello axilar y pubiano y no desarrollo

de mamas. La paciente nace con genitales ambiguos, labios abiertos, en bolsa derecha testículo atrofiado; el testículo izquierdo en pelvis que fueron extirpado a los 6 meses de vida. Se realiza una revisión de la literatura y se propone el asesoramiento genético adecuado de la paciente con este cariotipo.

GMED 5

MODULADORES GENÉTICOS E BIOQUÍMICOS DA RESPOSTA TERAPÊUTICA DA HIDROXIUREA NA ANEMIA FALCIFORME

Silva DGH^{1,2}, E Belini-Junior¹, GCS Carrocini¹, LS Torres¹, O Ricci-Junior³, CLC Lobo⁴, CR Bonini-Domingos¹, EA Almeida².

¹Universidade Estadual Paulista - UNESP, Departamento de Biologia, Laboratório de Hemoglobinas e Genética das Doenças Hematológicas, São Paulo, Brasil, ²Universidade Estadual Paulista - UNESP, Departamento de Biologia, Laboratório de Biomarcadores de Contaminação Ambiental, São Paulo, Brasil, ³Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, Departamento de Medicina, São Paulo, Brasil, ⁴Instituto Estadual de Hematologia "Arthur de Siqueira Cavalcanti"-HEMORIO, Rio de Janeiro, Brasil.

e-mail: dangrunig@gmail.com

Este estudo avaliou os efeitos dos haplótipos β^S e dos níveis de hemoglobina Fetal (Hb F) sobre marcadores do estresse oxidativo e sua relação com uso de hidroxiurea (HU) em pacientes com anemia falciforme (AF). Os grupos estudados foram compostos por 13 pacientes com AF sob uso de HU e 15 não tratados com HU. A identificação dos haplótipos β^S foi feita por meio de PCR-RFLP e a análise dos parâmetros bioquímicos, por meio de métodos espectrofotométricos [peroxidação lipídica (TBARS) e capacidade antioxidante total (TEAC) e atividade das enzimas catalase e GST) e cromatográficos (níveis de glutatona plasmática). Dentre os haplótipos encontrados, o Bantu apresentou a maior frequência (48,2%), seguido pelo haplótipo Benin (32,1%). Também foi observada a presença do haplótipo Camarões (1,8%), raro na população brasileira, e de haplótipos atípicos (19,7%). O efeito protetor da Hb F foi confirmado em pacientes com AF, pois o aumento de sua concentração culminou na diminuição de 41,3% dos níveis de TBARS ($r=-0.74$, $p=0.01$). Os demais parâmetros bioquímicos avaliados não apresentaram expressão diferencial dentre os haplótipos identificados. A presença do haplótipo Bantu relacionou-se com os maiores níveis de TBARS, porém conferiu aumento dos níveis de Hb F em 52,6% ($p=0,030$), quando comparados com dos pacientes com o mesmo perfil

molecular não tratados com HU. Os pacientes com haplótipo Bantu mostraram o pior quadro oxidativo, porém apresentaram melhor resposta terapêutica ao uso HU. O efeito farmacológico da HU apresentou resposta “haplótipo-dependente”.

GMED 6

TRISOMÍA PARCIAL 20Q. DIAGNÓSTICO PRENATAL Y DESCRIPCIÓN FENOTÍPICA DEL RECIÉN NACIDO

Quaglio P¹, I Aranda², S Carbognani¹, A Quaglio¹, H Quaglio¹.

¹Centro del Litoral Genética Médica, ²CEDIG Centro de Diagnóstico Genético.

e-mail: quagliopatria@igl-genetica.com.ar

Introducción: Reportamos un caso de Trisomía 20q parcial, resultado de una inversión pericéntrica de origen materno, diagnosticado prenatalmente por biopsia de vellosidades coriales y amniocentesis. Realizamos descripción fenotípica del recién nacido. **Materiales y Métodos:** Primigesta joven que consulta por embarazo de 23 semanas de edad gestacional con anomalías fetales ecográficas: higroma quístico y ectasia renal bilateral. Se realiza biopsia de vellosidades coriales, amniocentesis y cariotipos parentales, demostrándose un cariotipo materno 46,XX,inv(20)(p13-q12) y un cariotipo fetal 46,XX,-20+rec(20)dupq(q12-qter), interpretándose como un recombinante producto de una inversión pericéntrica de origen materno. **Resultado:** Recién nacida prematura con frente pequeña, puente nasal ancho, nariz bulbosa, pabellones auriculares de implantación baja con helix displásicos, cuello corto, manos y dedos anchos. Cardiopatía congénita compleja y dilatación pielocalicial bilateral que fallece pocos días luego del nacimiento. Fenotipo compatible con Trisomía parcial 20q. **Conclusión:** Según la bibliografía consultada, nuestra paciente es uno de los pocos casos descriptos en la literatura que se realizó diagnóstico prenatal por biopsia de Vellosidades Coriales y Amniocentesis.

GMED 7

GASTROSQUISIS Y MADRE ADOLESCENTE

Campaña H¹, ML Ermini², MS Pawluk¹, M Rittler³, JA Gili³, FA Poletta³, SC Scala¹, EG Villalba¹, JS López Camelo^{1,3}. ¹Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE), La Plata, Argentina, ²Hospital Italiano, La Plata, Argentina, ³Dirección de Investigación, CEMIC, Buenos Aires.

e-mail: hcampa@imbice.org.ar

La gastrosquisis (GQ) es un defecto de la pared

abdominal de etiopatogenia desconocida. Sus características más llamativas son un aumento de la frecuencia a través del tiempo y su asociación con edad materna muy joven. **Objetivo:** Identificar características epidemiológicas en madres adolescentes (MA) que han tenido hijos con GQ con respecto a MA de RN con otros defectos. **Material:** Fueron incluidos RN con edad materna menor de 20 años, obtenidos de 3.390.212 nacimientos en 163 maternidades del Eclamc, durante el período 1982-2010. La muestra consistió en 21.992 RN controles y 2.323 RN con una de 6 anomalías aisladas seleccionadas (GQ, onfalocelo, espina bífida, hidrocefalia, labio leporino c/s paladar hendido y síndrome de Down) obtenidos de 664.777 RN de MA. **Métodos:** Se calcularon las tendencias seculares, se identificaron regiones con alta frecuencia de RN con GQ y se compararon 29 factores de riesgo entre las anomalías. **Resultados:** Se observó un aumento significativo de la tendencia secular de GQ e hidrocefalia, mientras que los demás defectos se mantuvieron estables. Una alta frecuencia de GQ fue identificada en tres regiones: Río de Janeiro y este de Minas Gerais-Sao Paulo en Brasil y Caldas-Cundinamarca en Colombia. Las MA de RN con GQ presentaron mayor frecuencia de pérdidas fetales previas, prematuros, bajo peso, etnia afroamericana y consumo de medicamentos, alcohol y tabaco con relación a los otros defectos seleccionados. **Conclusiones:** Las MA de RN con GQ presentan características epidemiológicas diferentes a las MA de los otros defectos seleccionados.

GMED 8

IMPACTO DE LA CONDICIÓN SOCIOECONÓMICA ADVERSA SOBRE DEFECTOS DEL DESARROLLO EN ARGENTINA

Pawluk MS¹, H Campaña¹, SC Scala¹, E Villalba¹, JS López Camelo^{1,2}. ¹Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE), La Plata, Argentina, ²Dirección de Investigación, CEMIC, Buenos Aires.

e-mail: mpawluk@imbice.org.ar

Objetivo: Evaluar el impacto de las condiciones sociales adversas (CSA) en dos niveles jerárquicos para 28 defectos del desarrollo: a nivel regional y a nivel individual. **Material:** La muestra consistió en 18.431 recién nacidos (5087 casos y 13.344 controles sanos), seleccionada de la base de datos del ECLAMC, la que fue obtenida de 546.129 nacimientos, ocurridos en 39 hospitales de 25

municipios de Argentina, durante el periodo 1992-2001. Métodos: Identificación de agregados geográficos según NBI (AG). Creación de un Índice de Nivel Socioeconómico Individual (INSI) utilizando variables latentes (Lisrel). Análisis de frecuencia y su tendencia en cada AG (regresión de Poisson). Evaluación del impacto de las CSA en la ocurrencia de los defectos del desarrollo seleccionados por su mayor frecuencia en AG desfavorable, tanto a nivel regional como individual, bajo un enfoque caso-control (regresión logística). Resultados: A nivel regional (AG), en el agregado desfavorable se observó una tendencia en aumento de las anomalías: labio leporino c/s paladar hendido (LL/PH), agenesia pectoral y bajo peso al nacimiento. Sólo se observó en el defecto LL/PH un aumento del riesgo a medida que disminuyó el nivel socioeconómico individual (INSI). Mientras que en los tres defectos el riesgo aumentó al tener las dos condiciones desfavorables (AG más INSI). Conclusión: Labio leporino, agenesia pectoral y bajo peso al nacimiento presentan un riesgo incrementado frente a la exposición de las dos condiciones desfavorables en forma conjunta.

GMED 9

MORTALIDAD INFANTIL NEONATAL Y POS NEONATAL POR MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN ARGENTINA (1998-2009)

Bronberg RA¹, EL Alfaro², J Gili³, JE Dipierri². ¹Área de Genética Médica y Poblacional, Hospital General de Agudos Ramos Mejía, Ciudad de Buenos Aires, ²Instituto de Biología de la Altura, S. S. de Jujuy, ³Laboratorio de Epidemiología Genética, CEMIC, Ciudad de Buenos Aires.
e-mail: rabronberg@intramed.net

En este trabajo se analiza la tendencia secular de los componentes neonatal y postneonatal de la mortalidad infantil por malformaciones congénitas en la Argentina. Se trata de un estudio ecológico que recurre a fuentes de datos provenientes de los certificados de recién nacidos vivos y de defunción en menores de 1 año de edad del periodo 1998-2009 (Ministerio de Salud). Se calculó para Argentina, las 5 regiones geográficas (NOA, NEA, Centro, Cuyo y Patagonia) y CABA, la Tasa de Mortalidad Infantil por Malformaciones Congénitas (TMIMC) neonatal y postneonatal, la tendencia secular y la variación del riesgo entre los subperiodos 1998-2001 y 2006-2009 mediante regresión de Poisson. La tendencia secular de la TMIMC neonatal y posneonatal en Argentina en todo el periodo es negativa y

estadísticamente significativa. Considerando el periodo 2006-2009 con respecto al periodo 1998-2001 se observó una reducción significativa de la TMIMC neonatal y posneonatal del 12 y 19% respectivamente. A nivel regional para todo el periodo se observó una tendencia secular negativa significativa de la TMIMC neonatal y posneonatal en NOA y Centro, neonatal en NEA y Cuyo y posneonatal en CABA. Los resultados indicarían que en Argentina la reducción de la mortalidad infantil por malformaciones congénitas obedecería fundamentalmente a la disminución del componente postneonatal, debido probablemente a la erradicación de las causas exógenas asociadas. La heterogeneidad interregional del comportamiento de las TMIMC neonatal y postneonatal reflejaría desigualdades sanitarias y socioeconómicas existentes.

GMED 10

ASOCIACION ARGENTINA DE SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE. AVANCES Y PROYECTOS

Quaglio A¹, R Valdez², P Quaglio¹. ¹Centro del Litoral Genética Médica (Rosario, Santa Fe, Argentina), ²Hospital Militar Central (Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina).
e-mail: alquaglio@yahoo.com.ar

Introducción: El Síndrome de Cornelia de Lange es una patología genética, multisistémica, caracterizado clínicamente por baja talla proporcional, retraso mental, características faciales típicas, hirsutismo y variabilidad de malformaciones mayores y menores. Material y Métodos: La Asociación Argentina de Síndrome de Cornelia de Lange esta formada actualmente por 40 familias. Los objetivos son proporcionar el marco institucional que permita mejorar el manejo de patologías asociadas, inserción social, asistencia y apoyo a las familias y mejoramiento de calidad de vida. Durante el año 2011 se designó a un médico genetista como referente. Se realizó la primera reunión de familias y la asistencia a la Conferencia Mundial en Dinamarca designando Argentina como próxima sede en el año 2013. Conclusión: El Síndrome de Cornelia de Lange es una patología con heterogeneidad genética y clínica. Las familias argentinas se asociaron para ser escuchados y ofrecer a sus hijos una mejor calidad de vida. Los médicos genetistas debemos apoyarlos y brindarles asesoramiento desde nuestra experiencia, invitando a todos los interesados a sumarse.

GMED 11

PREVALENCIA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DURANTE UN AÑO EN UNA MATERNIDAD PÚBLICA DE SALTA

Vilte MP^{1,2}, MD Ruiz², A Cazón², C Barbaran², M Del Barco².
¹Hospital "Dr Arturo Oñativia", ²Hospital Publico Materno Infantil.
 e-mail: paolavilte@yahoo.com

Introducción: Las malformaciones congénitas (AC) constituyen el 1-3% de los nacimientos y es la 2° causa de mortalidad infantil en la Argentina. Desde 2009 se registran las anomalías congénitas mayores, aisladas y múltiples (2 o más malformaciones que no pueden atribuirse a síndrome, secuencia o asociación y se encuentran en distintos sistemas o regiones corporales) con inclusión del S. de Down (SD). Nuestra institución adhirió al RENAC (Registro Nacional de Anomalías Congénitas) desde octubre del 2010. **Objetivos:** Conocer la prevalencia de las AC, los diferentes tipos y frecuencias, y la incidencia del SD en los nacimientos institucionales. **Material y métodos:** Estudio epidemiológico con diseño descriptivo y transversal. Con protocolos del RENAC se registraron desde octubre del 2010 a septiembre del 2011 todas las AC y los bebés con SD en la sala de partos y diferentes sectores de la Unidad de Neonatología. **Resultados:** sobre 8512 RN vivos y muertos se describieron 142 RN malformados, de los cuales se excluyó un caso con anomalía menor. De las 141 malformaciones restantes 110 pacientes (78%) tuvieron AC mayores aisladas y 31(21%) AC múltiples. Se estableció la prevalencia por 10.000 RN, el orden de frecuencia fue 31 (36‰) casos de cardiopatías, de las cuales 21 fueron aisladas y 10 asociadas; 17 casos (19,9‰) de fisuras de labio y paladar de las cuales 14 eran aisladas y 3 asociadas. Síndrome de Down 24 casos (28,2‰). **Conclusión:** La prevalencia de RN con anomalías congénitas es del 1,66% en este periodo (Intervalo de confianza 1,39-1,95) y la del SD de 2,8‰

GMED 12

ANÁLISIS DE SUSCEPTIBILIDAD Y FACTORES ASOCIADOS A FISURAS ORALES EN REGIONES DE ALTA FRECUENCIA EN LATINOAMERICA

Gili JA¹, FA Poletta¹, B Comas¹, L Gimenez¹, JS López Camelo^{1,2}.
¹Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas-ECLAMC en Centro de Educación Médica e

Investigaciones Clínicas-CEMIC, BsAs, ARG, ²ECLAMC en Instituto Multidisciplinario de Biología Celular-IMBICE, La Plata, ARG.

e-mail: jagili79@gmail.com

Un agregado de geográfico de malformaciones congénitas, es un exceso de casos de defecto específico en una región específica. **Objetivos:** Estimar la susceptibilidad (S) genética-ambiental y los factores de riesgo asociados a fisuras orales (FO) en agregados geográficos de alta frecuencia. **Métodos:** La muestra incluye 5308 casos con FO, ocurridos en 5.073.011 nacidos vivos de más de 500gr de 233 hospitales de 10 países sudamericanos, durante el periodo 1982-2011 en la red ECLAMC. Para los agregados se implementa el método *spatial scan statistic* de Kulldorf. Se calculó la susceptibilidad de cada agregado geográfico y de un perfil de factores sociodemográficos dentro de cada *cluster*. La susceptibilidad se calculó con el método de Khoury, y se calculó el exceso de casos FO para determinados perfiles. **Resultados:** Se detectaron 5 regiones de alta frecuencia para FO. Región 1: comprendida por hospitales de Bolivia y Norte de Chile. Región 2: Hospitales de Ecuador. Región 3: Belo Horizonte, Brasil. Región 4: Campinas, Brasil. Región 5: Tucumán y NOA, Argentina. Región 6: Patagonia, Chile-Argentina. **Conclusiones:** Este abordaje podría ayudar a identificar factores genéticos y/o ambientales presentes en las poblaciones que en riesgo que componen el agregado geográfico.

GMED 13

SEQUENCING OF EXON 1 OF THE FOXO3 GENE IN PATIENTS WITH MYELODYSPLASTIC SYNDROME

Freitas PC¹, O Ricci Jr², ML Nogueira³, AC Fett-Conte⁴.
¹Departamento de Biología, Universidade Estadual Paulista, UNESP/IBILCE, S. J. Rio Preto, SP, Brasil, ²Departamento de Medicina III, Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, FAMERP, S. J. do Rio Preto, SP, Brasil, ³Departamento Doenças Dermatológicas, Infecciosas e Parasitárias, Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, FAMERP, S. J. do Rio Preto, SP, Brasi, ⁴Departamento de Biología Molecular, Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, FAMERP/FUNFARME, S. J. do Rio Preto, SP, Brasil.
 e-mail: paulacuri.bio@gmail.com

Myelodysplastic syndrome (MDS) comprise a group of heterogeneous clonal hematopoietic cell disorders characterized by ineffective hematopoiesis,

peripheral-blood cytopenia, hypercellular bone marrow (BM) and increased risk of transformation to acute myeloid leukemia. They are classified in 8 categories by the WHO. The annual incidence is estimated at about 2-12 cases per 100,000 individuals in the general population and up to 50 cases per 100,000 in over 60-year-old individuals. Some genes are also associated to the etiology and prognosis of MDS. Although not previously studied in MDS, a tumor suppressor, the *FOXO3*, is one of the most commonly expressed genes in normal hematopoietic tissue. Changes in this gene may therefore result in abnormal hematopoiesis; mutations in exon 1 have already been associated with other types of cancer. The aim of this study was to investigate mutations in exon 1 of the *FOXO3* gene in BM cells from patients diagnosed with some type of MDS. The DNA was extracted from BM, amplification was achieved by PCR and direct sequencing was performed. No mutations were detected in exon 1, but the 159C>T polymorphism was detected in 10 (41.7%) of 24 patients and in 7 (29.2%) of 24 healthy controls (statistically non-significant). Mutations in exon 1 of *FOXO3* and the 159C>T polymorphism do not appear to be associated with MDS. The latter even appears to be a common finding in the general population. However, the frequency of this polymorphism requires further investigations in other groups of patients before excluding any possible relationship with MDS.

GMED 14

SÍNDROME DE GENES CONTIGUOS RESULTADO DE DELECCIÓN DISTAL A Xp22.3

del Rey G¹, S Gottlieb¹, S Copelli², C Barreiro³, R Coco⁴. ¹CEDIE-CONICET, Centro de Investigaciones Endocrinológicas. División de Endocrinología. Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez., ²Facultad de Ciencias Biológicas, Universidad CAECE., ³Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Prof Dr "JP Garrahan., ⁴Instituto de Medicina Reproductiva, Fecunditas. Buenos Aires. Argentina.
e-mail: graciadelrey@cedie.org.ar

Delección de genes adyacentes a Xp22.2-Xpter por translocación Xp;Yq es causa de síndrome de genes contiguos en varones. El fenotipo afectado depende de la extensión de la delección Xp22 presentando manifestaciones clínicas asociadas como dismorfias faciales, talla baja, síndrome Kallmann, ictiosis y retardo mental. Las t(Xp;Yq) son anomalías raras resultado de recombinación meiótica aberrante.

Mujeres portadoras son normales excepto talla baja y fértiles. Presentamos un paciente de 17,04 años de edad quien consultó a 1,07 años por micropene y criptorquidia bilateral, portador de t(Xp;Yq) de origen materno. Primera gesta de padres sanos no emparentados, segunda pareja de la madre. Con la primera tuvo dos AE y una niña normal. La 1ra consulta: Talla(-1.97SDS); Peso(-1.34SDS); PC(-1.58SDS). Facies peculiar, cuello corto, mamilas separadas, ictiosis parcial. Requirió orquidopexia bilateral. En el seguimiento evaluación del eje hipotálamo-hipófiso-gonadal confirmó hipogonadismo hipogonadotrófico. A 17,04 años presentó caracteres sexuales secundarios, testículos atroficados y trastornos del sueño. Dishabilidad intelectual. Estudios de cariotipo del propósito: 46,Y,der(X)t(X;Y)(p22.3;q11.2)mat.ish der(X)(Xpter-;Yqter+) presentando nulisomía Xp22.3-Xpter y duplicación Yqh. Madre: 46,X,der(X)t(X;Y)(p22.3;q11.2) dando monosomía Xp22.3-Xpter y presencia Yqh, evidenciada por BC y análisis molecular del Y. Si bien la correlación genotipo-fenotipo para genes delecionados es compleja, inferimos que los signos clínicos del paciente resultan de delección de genes contiguos distal a Xp22.

GMED 15

COPY NUMBER VARIATIONS (CNV) IN EXONS 4 AND 5 OF THE NRXN1 GENE IN INDIVIDUALS WITH AUTISTIC SPECTRUM DISORDERS (ASD)

Bossolani-Martins AL¹, PP Nascimento¹, GT Giunco², DBA Rosan³, MR Passos-Bueno⁴, AC Fett-Conte³. ¹Departamento de Biología, Universidade Estadual Paulista, UNESP/IBILCE, S. J. Rio Preto-São Paulo, ²FIPA, Catanduva-São Paulo, Brasil, ³FAMERP/FUNFARME, São José do Rio Preto-São Paulo, Brasil, ⁴USP, São Paulo-São Paulo, Brasil.
e-mail: patyppn.bio@gmail.com

Autistic Spectrum Disorders (ASD) are a group of neuropsychiatric disorders characterized by impairment in communication skills and social interaction, behavior marked by repetition, stereotypes and very limited interests. The etiology is complex and heterogeneous with a strong genetic component. The genes associated with predisposition include synaptic genes in the temporal association cortex such as NRXN1 involved in neurotransmission. This paper describes a patient with infantile autism identified in an initial genetic study of 25 patients with idiopathic ASD, who

presented a change in copy number variations (CNV) in exons 4 and 5 of the *NRXNI* gene. Family members were interviewed and the family history was investigated including pregnancies. Additionally, karyotyping by GTG banding, a molecular biology investigation of *FMR1* gene mutations and an evaluation of CNV in the *NRXNI* gene by Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) using the P379 commercial kit (MRC, Holland) were carried out. The karyotyping and results of *FMR1* gene mutation testing were normal, but the individual had microdeletions in exons 4 and 5 of the *NRXNI* gene. CNVs in synaptic genes, such as those found in this study, have been associated with susceptibility for ASD. About 1% of patients present this genomic change, independent of exome studies. As CNVs in synaptic genes are possibly involved in the autism phenotype, this region deserves further investigation.

GMED 16

ASSOCIAÇÃO DA GRAVIDADE DA DOENÇA FALCIFORME COM O POLIMORFISMO C677T NO GENE DA METILENOTETRAHIDROFOLATO REDUTASE

Belini-Junior E¹, DGH Silva¹, JV Okumura¹, LS Torres¹, CLC Lobo², AMM Queiroz², EA Almeida¹, CR Bonini Domingos¹. ¹UNESP/LHGDH—Universidade Estadual Paulista, São José do Rio Preto/SP, ²HEMORIO-Rio de Janeiro/RJ.
e-mail: belini.jnr@gmail.com

A doença falciforme (DF) é caracterizada por alto grau de variabilidade fenotípica dependente de fatores genéticos e ambientais. Para agrupar variáveis que influenciam na gravidade da DF e correlacionar com os polimorfismos genéticos vários modelos estatísticos têm sido elaborados. O objetivo deste trabalho foi agrupar os pacientes de acordo com a gravidade da doença (leve, moderado e grave) e avaliar a influência do SNP C677T da enzima tetrahydrofolato redutase (MTFHR) no fenótipo dos doentes. As 60 amostras, dos pacientes provenientes do HEMORIO/RJ, foram submetidas à técnica de PCR-RFLP para o diagnóstico da DF e da detecção do SNP C677T. A gravidade da DF foi obtida por meio da calculadora de gravidade (disponível em <http://bu.edu/sicklecell/projects>) e a classificação da doença, de acordo com o risco de morte, foi: GRAVE (valores ≥ 0.6 de até 40 anos e > 0.8 acima de 40 anos), MODERADO (valores entre > 0.4 a < 0.5) e LEVE (valores ≤ 0.4). A frequência

do alelo mutante para o polimorfismo C677T dentro do grupo LEVE, MODERADO e GRAVE foi 7.14%, 22.2% e 34.84%, respectivamente. Realizamos a diferença de frequência entre os três grupos e verificamos que o grupo grave apresentou maior frequência, seguido pelo grupo moderado e por último o leve ($p < 0.0001$). A calculadora de gravidade para a DF foi útil e demonstrou que a presença do SNP C677T teve associação com o fenótipo grave, portanto essa ferramenta poderá ser útil para estudos de associações fenótipo - genótipo em genes candidatos, prognósticos e explorar opções terapêuticas em doenças complexas como a DF.

GMED 17

RECURRENCIA FAMILIAR EN PREMATUROS: FACTORES DE RIESGO AMBIENTALES Y CARACTERÍSTICAS PERINATALES ASOCIADAS

Giménez LG^{1,2}, HB Krupitzki², EG Gadow², JA Gili^{1,2}, B Comas^{1,2}, VR Cosentino^{1,2}, C Saleme³, JC Murray⁴, JS Lopez Camelo^{1,2,5,6}. ¹ECLAMC, ²Dirección de Investigación, CEMIC, ³Maternidad Nuestra Señora de la Merced, Tucumán, ⁴Department of Pediatrics, University of Iowa, ⁵IMBICE, ⁶INAGEMP, Instituto Oswaldo Cruz.
e-mail: gimenezlucasgabriel@gmail.com

La etiología del parto prematuro (PTB) es compleja y heterogénea, e involucra factores genéticos y/o ambientales. Antecedentes genéticos maternos y/o fetales, contribuyen al PTB, esto se ha evidenciado por estudios familiares, de heredabilidad en gemelos, cruces generacionales, análisis de hermandades, disparidades raciales y estudios de asociación genéticos caso-control. El objetivo es evaluar el impacto de agregación genética en las características ambientales, sociodemográficas y clínicas según grado de recurrencia familiar. Se realizó un estudio retrospectivo en la maternidad “Nuestra Señora de la Merced”, Tucumán, Argentina. Se examinaron 348 prematuros, no-malformados, nacidos de mujeres multíparas. Se aplicó un score a la historia familiar descrito por Khoury, y las familias fueron clasificadas en: baja, media, o alta agregación genética. Las familias de baja agregación mostraron una mayor frecuencia de infecciones maternas del tracto urinario, antecedentes maternos de abortos espontáneos previos y un mayor número de parejas con tiempo de cohabitación < 1 año. Las familias con un alto nivel de agregación tuvieron una frecuencia significativamente mayor de complicaciones durante el embarazo, tales como diabetes,

hipertensión y trastornos inmunológicos. Las historias reproductivas fueron diferentes entre los grupos con diferente carga genética, sugiriendo una respuesta diferencial basados en la susceptibilidad genética-ambiental y la activación de diferentes vías fisiopatológicas que intervienen en la determinación de la edad gestacional del embarazo en cada mujer.

cluster estadísticamente significativo. El análisis CUSUM no mostró aumento significativo para otras AC. Conclusión: La prevalencia fue mayor a la observada en otros registros. No puede descartarse que ésta sea la frecuencia histórica en nuestro país por no existir un registro amplio y un monitoreo sistemático de casos previos.

GMED 18

REGISTRO NACIONAL DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS (RENAC): ABORDAJE DE UNA ALARMA POR AUMENTO DE LA PREVALENCIA DE SIRENOMELIA

Groisman B¹, M Viltz², AM Tocci³, A Puss Barraza⁴, I Camacho⁵, C Saleme⁶, D Rottenberg⁷, MC Arbones⁸, MR Córdoba⁹, J Gili¹⁰.

¹Centro Nacional de Genética Médica (CNGM), Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS), Ministerio de Salud, ²Hospital Público Materno Infantil, Salta, ³Hospital Argerich, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, ⁴Hospital Paroissien, Provincia de Buenos Aires, ⁵Maternidad 25 de mayo, Catamarca, ⁶Maternidad Nuestra Señora de las Mercedes, ⁷Hospital Santojanni, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, ⁸Maternidad Sardá, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, ⁹Hospital Vidal, Corrientes, ¹⁰Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC)-CEGEBI-CEMIC.

e-mail: bgroisman@gmail.com

Introducción: La sirenomelia es una anomalía congénita (AC) definida por la presencia de un miembro inferior único medial. Su prevalencia es de 1 a 2 en 100.000 nacimientos. **Objetivo:** Describir el abordaje de una alarma por aumento de la prevalencia de recién nacidos con sirenomelia en el período noviembre-2009 a diciembre-2011. **Material y Métodos:** Frente a la alarma, la coordinación del RENAC evaluó cada reporte para determinar si cumplía con la definición de caso, desarrolló un cuestionario especial para evaluación de factores de riesgo y material explicativo para los médicos responsables del RENAC. Se analizaron los cambios temporales por el método de sumas acumulativas (CUSUM) y la presencia de clusters. **Resultados:** Se reportaron 12 casos, de los cuales 1 se descartó por no cumplir con la definición. Considerando 11 casos confirmados sobre 181.927 nacimientos, la prevalencia fue de 6,04 por 100.000 nacimientos. No se detectó ningún factor de riesgo común en los casos. El método CUSUM demostró una prevalencia mayor a la esperada (1 en 50.000 nacimientos) desde noviembre-2010 en adelante. Utilizando denominadores de nacimientos poblacionales se demostró un aumento entre enero y abril-2011. El análisis de agregados geográficos no mostró ningún

GMED 19

SNPS ASSOCIADOS COM SUSCEPTIBILIDADE À MENINGITE BACTERIANA E DESENVOLVIMENTO DE TERAPIA ADJUVANTE COM EXTRATO DE ROMÃ

Fontes FL¹, TA da Silva¹, JTA de Melo¹, DML Pinheiro¹, LG Coutinho¹, S Leib², LF Agnez-Lima¹. ¹Laboratório de Biologia Molecular e Genômica, DBG, UFRN-Natal, Brasil, ²Institute for Infectious Diseases, University of Bern, Bern, Switzerland. e-mail: lfagnez@ufnet.br

A meningite bacteriana (MB) é uma doença infecciosa que constitui um problema de saúde pública, levando-nos a analisar polimorfismos (SNPs) em genes envolvidos na fisiopatologia da doença, incluindo *TNF* -308G/A, *TNF* -857C/T, *IL8* -251A/T, *AADAT*+401C/T e *MMP9*-1562C/T, *APE1* Asn148Glu, *OGG1*Ser326Cys e *PARP1* Val762Ala. Além disso, na tentativa de desenvolver uma terapia adjuvante para a MB, foi testado em modelo celular o extrato de romã. Pacientes com MB e sem MB (CTRL) foram genotipados para os SNPs acima citados. Cito/quimiocinas foram dosadas no líquido dos pacientes. Células U937 foram submetidas a estresse inflamatório com LPS e tratadas com o extrato de romã em diferentes concentrações. Cito/quimiocinas foram dosadas e o padrão de expressão de proteínas envolvidas no processo inflamatório foi analisado por Western Blotting. Não foram encontradas diferenças significativas na distribuição individual entre pacientes com MB e CTRL das variantes *TNF* -857C/T, *IL8* -251A/T, e *MMP9* -1562C/T, no entanto, foi observada uma maior frequência do SNP em *TNF*-308G/A no grupo CTRL, sugerindo um possível papel protetor contra a doença. Genótipos combinados mostraram associação com maior risco de ocorrência da MB. O tratamento com os extratos da romã diminuiu os níveis de alguns moduladores inflamatórios e da proteína de reparo de DNA APE1. Nossos dados indicam a influência da variabilidade desses genes na susceptibilidade à MB, além de viabilizar uma nova terapia adjuvante contra o estresse oxidativo durante

a doença, o que poderá diminuir as consequências associadas à MB.

GMED 20

PREVALENCE OF BERARDINELLI-SEIP SYNDROME IN THE NORTHEAST BRAZIL: A MOLECULAR APPROACH

Medeiros LBA¹, VKC Dantas¹, VKSC Dantas², JTA Melo¹.
¹Universidade Federal do Rio Grande do Norte - Faculdade de Ciências da Saúde do Trairi, ²Associação dos Pais e Portadores da Síndrome de Berardinelli (ASPOBERN).
 e-mail: julliane@facisa.ufrn.br

Berardinelli-Seip Syndrome (BSS) is a rare autosomal disease characterized by near complete absence of adipose tissue, resulting in disturbs on carbohydrates and lipids metabolism, insulin resistance, mental retard and premature aging. It was registered 250 cases of BSS around the world and the Northeast Brazil representing the higher prevalence of BSS in the world. However, it is unclear the epidemiological distribution of BSS patients in the Northeast Brazil. Additionally, the genetic defects responsible for premature aging development in BSS patients are unknown. In this context, the aim of this research is to map the exact distribution of BSS patients in the Northeast Brazil and to understand the molecular mechanisms related to premature aging development. We observed that 39 from 250 cases have been registered in the Northeast Brazil, representing 16% of BSS prevalence in the world. Additionally, 80% of BSS patients are localized at Rio Grande do Norte State, mainly in the Seridó region (41.93%). We also observed that 56.3% of BSS patients are female. On the other hand, since premature aging is associated with DNA damage caused by free radicals accumulation, we will investigate the occurrence of non synonymous polymorphisms (SNPs) that may alter the function of critical DNA repair enzymes, as APE1, PARP-1 and OGG1. These enzymes, in addition to their important DNA repair function, also perform an important role as inflammatory regulators. Therefore, the SNPs analysis will contribute to our understanding of the DNA repair role in the pathophysiology of BSS.

GMED 21

ESTUDIO DE UNA TRANSLOCACIÓN CROMOSÓMICA FAMILIAR MEDIANTE TÉCNICAS CITOGENÉTICAS

Del Puerto AA, RH Lucero. Instituto de Medicina Regional. Universidad Nacional del Nordeste.
 e-mail: alexiadelpuerto84@gmail.com

Las translocaciones balanceadas ocurren con una incidencia de 1 por cada 500 nacimientos. Pueden ser detectadas durante un control prenatal o cuando se realiza el cariotipo a los progenitores de pacientes con translocaciones desequilibradas. Se llevó a cabo un estudio familiar a partir de un paciente que presentaba múltiples malformaciones congénitas: retraso psicomotor y mental, anomalías cardíacas y pulmonares, micropene, cuello corto, y características faciales dismórficas incluyendo hipertelorismo, mejillas prominentes, puente nasal ancho y plano. El análisis cariotípico reveló un cromosoma 7 derivado. Con el objeto de verificar el carácter hereditario de tal anomalía cromosómica, y debido a la existencia de antecedentes de muerte en el periodo postnatal y malformaciones congénitas en la familia del propósito, se analizaron varios integrantes de tres generaciones distintas. Se pudo constatar que el desbalance cromosómico presente en el caso índice se originó como consecuencia de una translocación balanceada materna t(3,7) (p23;q36), que también estaba presente en un miembro de la generación anterior. Se utilizaron técnicas citogenéticas de rutina: cultivo de linfocitos de sangre periférica y bandedo GTG (400-550 bandas). También se llevó a cabo una revisión bibliográfica de los distintos casos reportados, verificando que las malformaciones del paciente se asocian con el síndrome de trisomía 3p.

GMED 22

ALTERACIONES GENÓMICAS EN EWING/PNTS Y TUMORES RABDOIDES

Mampel A¹, M Dimaría¹, S Fúrfuro², G Nalda³, J Ramirez¹, M Echeverría¹, L Ortiz⁴, M Marino², J Oliva⁴, A Vargas¹. ¹Instituto de Genética UNCuyo Mendoza, ²Laboratorio de Análisis de DNA UNCuyo Mendoza, ³Servicio de Oncología Mendoza, ⁴Área de Anatomía Patológica Mendoza Argentina.
 e-mail: amampel@hotmail.com.ar

Algunos sarcomas y tumores neuroectodérmicos primitivos se caracterizan por rearrreglos balanceados y desbalanceados que involucran el brazo largo del cromosoma 22. Esto provocaría una alteración del número de secuencias en esa región. Dichas alteraciones pueden asociarse a pérdida de expresión génica y a una conducta biológica tumoral agresiva y de mala evolución clínica. El objetivo de este trabajo es investigar la presencia de deleciones/duplicaciones de 22q11 en Ewing/PNTs y tumores rabdoides. Para ello se realizó un estudio transversal evaluando

12 inclusiones tumorales de origen pediátrico provenientes del Servicio de Anatomía Patológica del Hospital Pediátrico “Dr. H. J. Notti”. Las piezas incluidas fueron tipificadas histológicamente por medio de las coloraciones convencionales. Se obtuvo ADN de fragmentos neoplásicos por curetaje de las piezas tumorales incluidas en parafina/histoplast al 10%. Se aplicó la técnica de MLPA (*Multiplex Ligation Probe Amplification*) para 22q11, Kit SALSA MLPA P250-B1 DiGeorge probemix (MRC Holland). Los productos obtenidos fueron sometidos a electroforesis capilar en un secuenciador ABI3130 y analizados con el software GeneMarker 1.6. Resultados: se detectaron deleciones de 22q11 en 6 de las muestras analizadas, duplicaciones en en 3 de ellas y en 1 no se encontró alteración. Conclusiones: la aplicación de MLPA en las muestras tumorales estudiadas permitió detectar deleciones y duplicaciones en las secuencias 22q11 analizadas, resultado que puede ser utilizado como una herramienta adicional en el diagnóstico de estas neoplasias.

GMED 23
DIAGNÓSTICO HISTOLÓGICO POSNATAL DE SÍNDROME DE BRIDAS AMNIÓTICAS EN RECIÉN NACIDA POLIMALFORMADA

Echeverría MI¹, A Penissi², JM Ramirez¹, A Mampel¹, AL Vargas¹. ¹Instituto de Genética. Facultad de Ciencias Médicas. UNCUYO, ²Instituto de Histología y Embriología. Facultad de Ciencias Médicas. UNCUYO.
e-mail: miecheve@fcm.uncu.edu.ar

Las bandas amnióticas pueden causar una disrupción en la morfogénesis resultando en la destrucción de un órgano o interfiriendo en su desarrollo. De etiología aún poco clara, el síndrome de bridas amnióticas incluye un amplio espectro de malformaciones congénitas. Se presenta el caso de una recién nacida polimalformada, producto de un embarazo gemelar biamniótico, cuya hermana gemela nació sana y normal. El estudio ecográfico prenatal demostró la presencia de oligoamnios, holoprosencefalia, malformaciones craneofaciales y anomalías digitales, complejo malformativo que llevó a sugerir una etiología cromosómica. La probando falleció a los once días de vida a causa de las malformaciones del sistema nervioso. Al examen físico posnatal se confirmó FLAP bilateral, anoftalmía izquierda, craneosquisis y anomalías constrictivas y reduccionales digitales incluyendo sindactilia. Presentaba dos bandas fibrosas adheridas

a piel de la cabeza y de la mano derecha. El resultado del cariotipo fue 46,XX. Una muestra de estas bandas se fijó en formaldehído al 10%, en buffer PBS. Se la incluyó en parafina, se coloreó con hematoxilina-eosina y se observó en microscopio óptico. El estudio histológico informó: estructura de tejido conectivo denso irregular revestida por células epiteliales tipo amnioblastos. Si bien en este caso la presencia de oligoamnios y la gemelaridad dificultaron el diagnóstico prenatal de síndrome de bridas amnióticas, la presencia de los apéndices descriptos y su descripción histológica permitió dar asesoramiento genético a la familia.

GMED 24
SÍNDROME DE JACOBSEN EN DOS HERMANOS POR TRANSLOCACIÓN MATERNA: CARACTERIZACIÓN CLÍNICO-CITOGENÉTICA

Gutiérrez CM¹, A Laudicina², R De Bellis³, G Martino⁴, G del Rey³. ¹Sección Genética, Hospital General de Niños Pedro de Elizalde, ²Lexel S.L., ³CEDIE-CONICET, Centro de Investigaciones Endocrinológicas, División de Endocrinología, Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, ⁴Servicio de Neurología, Hospital Elizalde, Buenos Aires, Argentina.
e-mail: marinagut@gmail.com

El Síndrome de Jacobsen (SJS) es una haploinsuficiencia causada por deleción terminal 11q23.3. El 85% de los casos son de novo y el resto resultado de segregación anómala por translocación balanceada familiar en la mayoría. Incidencia 1/100000 RN. Clínicamente presentan retraso del desarrollo, mental y de crecimiento, dismorfias faciales, malformaciones viscerales y trombocitopenia. Presentamos dos hermanos varón y mujer (CI;CII), hijos de pareja joven no consanguínea en los que describimos SJS. Al examen físico CI: 2,1 años; talla 85 cm (P10), PC 50,5cm (P50). CII:1,1 años; Talla 75cm (P50); PC 50 cm (>2 DS). Ambos trigonocefálicos, fontanela anterior puntiforme, hipertelorismo ocular, ptosis palpebral. Puente nasal ancho con nariz corta y columela larga, orejas rotadas, philtrum largo, boca en V, labio superior fino, retraso madurativo. En el seguimiento presentaron episodios convulsivos. CII fallece durante una convulsión a los 15 años. En la actualidad CI 17 años con RM profundo, aorta bicúspide y frecuentes sangrados. El estudio citogenético en SP con BG mostró en ambos un cromosoma der(11) t(11;13) presentando monosomía parcial 11q y trisomía parcial 13q resultado de translocación recíproca materna t(11;13)

(q24.1;q22.1). FISH con sonda subtelomérica 11q presentó dos señales fluorescentes correspondientes a 11q25 en extendidos cromosómicos maternos y una sola señal en CI y CII, confirmando en ellos la del(11qter). La presente comunicación es un aporte al SJS por translocación, siendo la delección 11q24.1 crítica para su expresión fenotípica.

GMED 25
EL REGISTRO NACIONAL DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE LA ARGENTINA (RENAC): PREVALENCIA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS

Groisman B¹, P Barbero¹, MP Bidondo¹, JA Gili², R Liascovich¹.
¹Centro Nacional de Genética Médica (CNGM), Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS), Ministerio de Salud, ²Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC)-CEGEBI-CEMIC.
 e-mail: bgroisman@gmail.com

Introducción: El RENAC es un sistema de vigilancia de AC en Argentina. Uno de sus objetivos es producir conocimiento epidemiológico para monitorear las tasas de prevalencia de AC específicas, detectar clusters geográficos y/o temporales, generar hipótesis sobre causas y evaluar intervenciones. **Objetivo:** describir las tasas de prevalencia de AC mayores específicas en el RENAC y compararlas con las reportadas por el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) y por el *European Concerted Action on Congenital Anomalies and Twins* (EUROCAT). **Material y métodos:** la fuente de datos corresponde a los recién nacidos con AC reportados por el RENAC entre 01-11-2009 y 30-09-2011. Las diferencias con los otros registros en las tasas prevalencia de AC específicas se analizaron mediante scores Z. **Resultados:** En un total de 132.273 recién nacidos examinados se reportaron 2.685 casos, de los cuales 2.396 presentaban AC mayores resultando una prevalencia de 1,81% (IC 95%: 1,74% - 1,88%). No se encontraron diferencias estadísticamente significativas en la prevalencia de 27/37 AC con respecto al ECLAMC y de 17/31 AC con respecto al EUROCAT. **Discusión:** El valor de la prevalencia total de recién nacidos con AC mayores se halla dentro de lo esperado. Para la mayoría de las AC específicas, no se observaron diferencias significativas entre el RENAC y los otros registros. Las diferencias encontradas podrían atribuirse a aspectos operativos y/o a diferencias reales de prevalencia dependiendo de cada AC.

GMED 26
REGISTRO NACIONAL DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE LA ARGENTINA (RENAC): DISEÑO Y FUNCIONAMIENTO OPERATIVO

Groisman B¹, P Barbero¹, MP Bidondo¹, JA Gili², R Liascovich¹.
¹Centro Nacional de Genética Médica (CNGM), Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS), Ministerio de Salud, ²Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC)-CEGEBI-CEMIC.
 e-mail: bgroisman@gmail.com

Introducción: En Argentina las anomalías congénitas (AC) han aumentado su importancia relativa como causa de mortalidad infantil. Sin embargo, en el sistema estadístico no se recolecta información sobre su prevalencia. **Objetivo:** presentar el RENAC iniciado por el CNGM en el marco del Programa “Red Nacional de Genética Médica”. **Material y Métodos:** El RENAC es un sistema de vigilancia de AC de base hospitalaria. En cada hospital, dos neonatólogos supervisan la detección y descripción de recién nacidos (RN) con AC mayores. Los datos recolectados en un formulario especial son enviados mensualmente a través de un foro web a la coordinación, para su control de calidad, codificación y difusión mediante reportes periódicos. **Resultados:** Se diseñó el formulario y el manual operativo, se realizaron 6 talleres de capacitación y se produjo el 1er reporte anual. Entre el 01-11-2009 y el 30-04-2012 ingresaron al RENAC 107 / 120 (89%) hospitales públicos con ≥ 1.000 partos anuales de las 24 jurisdicciones del país. **Discusión:** El RENAC tiene dos objetivos generales: producir información sobre AC y detectar precozmente RN afectados para aumentar su accesibilidad al tratamiento oportuno. El conocimiento producido involucra tanto la generación de contenidos epidemiológicos, como su aplicación práctica a nivel local. En base al diseño del RENAC se discuten los criterios de evaluación de un sistema de vigilancia de la salud: simplicidad, flexibilidad, aceptabilidad, calidad, sensibilidad, valor predictivo positivo, representatividad, oportunidad y estabilidad.

GMED 27
REGISTRO NACIONAL DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE LA ARGENTINA (RENAC): USO DE TECNOLOGÍAS DE

INFORMACIÓN Y COMUNICACIÓN

Bidondo MP¹, P Barbero¹, B Groisman¹, JA Gili², R Liascovich¹.
¹Centro Nacional de Genética Médica (CNGM), Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS), Ministerio de Salud, ²Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC)-CEGEBI-CEMIC.
 e-mail: bgroisman@gmail.com

Introducción: El RENAC es un sistema de vigilancia de anomalías congénitas (AC) en Argentina. Uno de sus objetivos es detectar precozmente recién nacidos (RN) afectados para aumentar su accesibilidad al diagnóstico y tratamiento oportuno. **Objetivo:** Describir el uso de Tecnologías de Información y Comunicación (TICs) en el RENAC como herramienta de soporte a la atención. **Material y métodos:** El RENAC utiliza foros de comunicación online. Tiene 2 tipos de foros. Los foros exclusivos de cada hospital se usan para enviar los reportes mensuales e interactuar con la coordinación; los foros comunes se usan para aspectos operativos, discusión de casos y recursos académicos. **Resultados:** Entre septiembre-2010 y diciembre-2011 se abrieron 75 foros de hospitales y 5 comunes, que incluyeron 852 temas y 1804 mensajes. Las interacciones fueron: 1) solicitud de aclaraciones sobre casos descriptos, 2) sugerencia de estudios complementarios para favorecer el proceso diagnóstico, 3) pautas de asistencia al manejo inicial del RN con AC de alta morbimortalidad; 4) facilitación del acceso del paciente a servicio/s de genética local/es. Se presentarán ejemplos de los 4 tipos. **Discusión:** El intercambio a través del Foro es una intervención en un contexto clínico, con aprendizaje no presencial y flexible a la disponibilidad de los profesionales. Esta estrategia se basa en considerar que los procesos de comunicación-acción son parte del sistema de vigilancia, donde los participantes aplican los conocimientos producidos para mejorar su gestión local y la accesibilidad de la población a la atención.

GMED 28

TRANSLOCACIÓN X-A EN UN VARÓN CON AZOOSPERMIA

Poli MN^{1,2,3}, LA López Miranda³, P Fernández Iriarte^{1,2}, GJ Zanier³, C Iudica³, ED Gil³, JHM Zanier³, R Coco⁴. ¹Laboratorio de Genética, Depto Biología FCEyN, Universidad Nacional de Mar del Plata, ²CONICET, ³Asociación de Genética Humana (AGHU) Mar del Plata, ⁴FECUNDITAS.
 e-mail: noeliamdp@gmail.com

Las translocaciones recíprocas X-A generalmente afectan la fertilidad en ambos sexos y en los varones

portadores la azoospermia es un hallazgo común debido a que la mayoría de los espermatoцитos con anomalías en el apareamiento meiótico abortan la espermatogénesis, aunque existen casos publicados con oligozoospermia severa-moderada. Presentamos un paciente con azoospermia de 31 años que concurre a la consulta por esterilidad. Examen físico sin particularidades. Se realizó cariotipo bandedo G en sangre periférica, el cual evidenció una translocación recíproca entre uno de los cromosomas 1 y el X: 46,Y,t(X;1)(q22.1;p22.1)(20). Se realizaron las microdelecciones Yq en las regiones AZFa,b,c y d con PCRs múltiples de los siguientes STSs: sY84, sY86, sY127, sY134, sY145, sY152, sY153, sY254, sY255, sY1191 y sY1291. Como control se amplificaron los genes SRY y ZFY. Se observó la integridad de las regiones AZF pero la ausencia de amplificado para SRY, aunque el FISH con sonda específica de SRY evidenció su existencia en la región normal del brazo corto del Y. El paciente está decidiendo acceder a la biopsia testicular con el propósito de recuperar espermatozoides y efectuar un procedimiento ICSI. El paciente fue informado acerca del riesgo cromosómico aumentado en la fecundación, en caso de producir espermatozoides, como consecuencia de segregaciones anormales del cuadrivalente meiótico, y de las posibilidades del recurrir al diagnóstico preimplantatorio previo a la transferencia embrionaria o al diagnóstico prenatal convencional.

GMED 29

FAMILIA ARGENTINA CON OFTALMOPLEJÍA EXTERNA PROGRESIVA AUTOSÓMICA DOMINANTE ASOCIADA A MUTACIÓN F478I EN C10orf2

Avila S¹, J Salman¹, A Mampel², B Wen³, M Hirano³, S Di Mauro³, R Carrero Valenzuela⁴. ¹Hospital Provincial Neuquén, ²Instituto de Genética Universidad Nacional de Cuyo, ³H. Houston Merritt Clinical Research Center for Muscular Dystrophy and Related Diseases, Department of Neurology, Columbia University, ⁴Orientación Genética del Departamento Biomédico, Facultad de Medicina de la UNT San Miguel de Tucumán, Argentina.
 e-mail: silvia347@gmail.com

La oftalmoplejía externa progresiva autosómica dominante, variedad 3 (OPEA3) (OMIM 609286), es una afección que usualmente comienza en la edad adulta con debilidad de la musculatura extraocular e intolerancia al ejercicio, y que también puede cursar con debilidad muscular proximal en miembros, ataxia, neuropatía periférica, cardiomiopatía, cataratas, depresión y anomalías endocrinológicas. Se

caracteriza por la presencia de múltiples deleciones en el ADN mitocondrial del músculo esquelético, y se ha asociado a mutaciones de *C10orf2* (OMIM 606075) en 10q24.31. Describimos una familia argentina afectada durante al menos 2 generaciones por OPEA3, en la cual las manifestaciones clínicas incluyen oftalmoplejía externa progresiva que compromete la totalidad de la musculatura extrínseca del ojo, y sobre todo al elevador del párpado, cardiomiopatía y debilidad muscular progresiva. Se observa variabilidad fenotípica en los diferentes individuos afectados. Las biopsias musculares resultaron consistentes con miopatía mitocondrial. La investigación de mutaciones germinales en ADN orgánicamente extraído de sangre periférica evidenció la mutación F478I en *C10orf2*, previamente descrita por Virgilio y col (1). También hemos aislado ADN muscular para completar la caracterización del cuadro. Este trabajo fue financiado en parte con los subsidios CIUNT 26/1403.

GMED 30

TRISOMÍA 3Q RESUTANTE DE UNA TRANSLOCACIÓN DESBALANCEADA (3;13) DE NOVO. REPORTE DE UN CASO CLÍNICO

Martínez Taibo C, MP Vilte, SG de la Fuente. Programa de Genética Médica, Hospital de Autogestión "Dr. Arturo Oñativia", Provincia de Salta.

e-mail: cmartineztaibo@yahoo.com.ar

La duplicación parcial del cromosoma 3, específicamente la trisomía del brazo largo dup(3q) es extremadamente rara. Siendo menos rara la duplicación de una parte del brazo largo, 3q21-qter, la cual causa un síndrome caracterizado por múltiples malformaciones congénitas. Reportamos un caso donde la duplicación involucra al brazo largo del cromosoma 3 en su totalidad (3q10-3qter). Presentamos un propósito femenino de 2 días de vida derivada por presentar dismorfias y opacidad corneal bilateral. 3° gestación de padres no consanguíneos EM:33, EP:28 años. Polihidramnios en ecografía de 2° trimestre. Apgar 6/7. PN: 2.750. Dificultad respiratoria con requerimiento de oxígeno. Al examen físico presenta braquicefalia, facies redonda, cabello de implantación muy baja en frente y nuca, glabella prominente, cejas arqueadas, hipertelorismo ocular, hendiduras palpebrales en arco, leucocoria bilateral, puente nasal elevado ancho, narinas antevertidas, columela corta, comisuras labiales horizontales, hipertrofia

gingival superior e inferior, hipoplasia malar, orejas de implantación baja displásicas, cuello muy corto, miembros superiores con acortamiento rizomérico, manos con dedos superpuestos y pliegue palmar transversal bilateral, pies en aducción reductible, hipertonia generalizada. Ecografía cerebral con ventrículos laterales no dilatados comunicados en su porción posterior, formando un ventrículo único con el tercero. Fallece en el período neonatal. El estudio cromosómico revela 46,XX,der(13)t(3;13)(q10;q10) dup(3)(q10qter) dn. Los cariotipos de la madre y el padre resultaron normales.

GMED 31

RELACIÓN DE LOS HAPLOTIPOS LIGADOS A LA HBS CON LOS SÍNTOMAS Y LA HbF EN PACIENTES CON ANEMIA FALCIFORME EN COLOMBIA

Fong C, M Lizarralde-Iragorri, D Rojas-Gallardo, G Barreto. Universidad del Valle-Colombia.

e-mail: maria.a.lizarralde.i@gmail.com

Se estableció la frecuencia de los haplotipos ligados a la Hemoglobina S en 76 individuos SS y 74 SA de ambas costas colombianas, encontrando que el haplotipo Bantú y Benin (0.345, 0.340) son los más frecuentes, sin encontrarse diferencias significativas entre las dos costas (p value >0.05). Tampoco se observaron diferencias significativas (p=0,459) entre los niveles de HbF y los haplotipos. Según el análisis de correspondencia existe una dependencia entre los síntomas y los genotipos (haplotipos) estudiados, pero no se encontró una asociación entre un genotipo específico y un síntoma en especial, por lo que se concluyó que los haplotipos no explican totalmente la variación de los síntomas de los pacientes analizados.

GMED 32

COMPARAÇÃO DOS SNPs ARG16GLY E GLN27GLU DO GENE $\beta 2$ ADRENORECEPTOR EM INDIVÍDUOS ASMÁTICOS ATENDIDOS PELO PAPA-HUUF

Macedo JM, FM Sousa, FC Ferreira, FO Graça, AF Vidal, BA Nunes, MS Andrade, ERRBP Leal-Mesquita. Laboratório de Estudos Genômicos e de Histocompatibilidade - HUUFMA.

e-mail: julymelo2003@hotmail.com

A asma é uma doença inflamatória crônica das vias aéreas inferiores, caracterizada pela

hiperresponsividade das mesmas e limitação variável ao fluxo aéreo, o que é provocada pela broncoconstricção que ocorre quando essas vias são expostas a fatores de risco. A asma resulta de uma interação entre fatores ambientais e genéticos, dos quais o estudo do gene *ADRB2* é fundamental, pois, os SNPs Gln27Glu e Arg16Gly, ambos deste gene, agem como intermediadores na gravidade da asma e na eficácia do tratamento da mesma, sendo assim, o estudo destes polimorfismos e a relação destes com a doença é de suma importância para o diagnóstico e o tratamento da asma. O objetivo desta pesquisa foi comparar os polimorfismos Arg16Gly e Gln27Glu do gene *ADRB2* em indivíduos asmáticos atendidos pelo PAPA-HUUFMA correlacionando suas frequências alélicas e genotípicas com a classificação da gravidade da doença. Na metodologia utilizaram-se as técnicas da biologia molecular: PCR, RFLP e Eletroforese, através do DNA extraído do sangue de pacientes atendidos pelo PAPA e de voluntários. Dos 14 indivíduos genotipados observou-se que a homozigose GLU27 e heterozigose Gln27Glu estão mais presentes em pacientes com asma leve e moderada e, em contrapartida, a homozigose Arg16 e heterozigose Gly16Arg encontram-se mais presentes em indivíduos com asma moderada e grave, indicando assim que, o alelo Gly-16 do SNP Arg16Gly tem uma ação intensificadora na cadeia inflamatória brônquica, enquanto o alelo Glu-27 do SNP Gln27Glu intensifica a resistência a esse processo que desencadeia uma crise asmática.

GMED 33
POLIMORFISMOS DO GENE FICOLINA-2 (FCN2) EM PACIENTES COM O VÍRUS DA IMUNODEFICIÊNCIA HUMANA (HIV)

Grisbach C, ABW Boldt, IJT Messias-Reason. Laboratório de Imunopatologia Molecular, Hospital de Clínicas, Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba-PR, Brasil.
e-mail: carolgrisbach@gmail.com

A infecção pelo HIV induz uma perda gradativa da imunocompetência, culminando no estágio final conhecido como AIDS. O sistema complemento é um importante mecanismo de defesa do hospedeiro contra patógenos, podendo ser ativado pelas ficolinas (FCN-1, FCN-2 ou FCN-3). O gene *FCN2* apresenta polimorfismos (SNPs) na região promotora (-986G>A, -602G>A e -4A>G), que estão associados a variações nos valores séricos da proteína, sendo que baixas concentrações foram associadas com maior susceptibilidade a doenças.

Neste trabalho, buscou-se avaliar uma possível associação entre estes SNPs e os valores séricos correspondentes, com a susceptibilidade à infecção pelo HIV. Os SNPs foram identificados por PCR-SSP em 214 controles e 213 pacientes HIV+. A FCN-2 foi quantificada em 92 destes controles e 88 dos pacientes HIV+ através de ELISA. As distribuições haplotípicas e genotípicas foram diferentes entre controles e pacientes ($p=0,01$). Observou-se uma associação entre o haplótipo *AGA* com a susceptibilidade a infecção pelo HIV *per se* ($p=0,005, OR=1,94, IC95\%=1,22-3,07$). Os pacientes apresentaram concentrações séricas da FCN-2 mais elevadas do que os controles ($p=0,007$). Através da análise *in silico*, verificou-se que as variantes alélicas -986A e -602A, associadas aos valores séricos elevados nos pacientes, alteram sequências consenso reconhecidas por proteínas reguladoras. Como os valores séricos associados ao haplótipo *AGA* permanecem estáveis ($p=0,45$), sugere-se que o aumento da susceptibilidade à infecção pelo HIV esteja envolvido com a irresponsividade à regulação de proteínas de fase aguda

GMED 34
TEORÍA DE LA MENTE EN MUJERES CON DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE TURNER. UN ESTUDIO DE CASOS

Aguilar MJ^{1,2,3,4}, MC López^{2,3,4}, VM Zabaletta^{2,3,4}, S Urquijo^{1,2,3,4}.
¹CONICET, ²CIMEPB, ³Universidad Nacional de Mar del Plata, ⁴Facultad de Psicología.
e-mail: mclopez@mdp.edu.ar

El Síndrome de Turner es un trastorno cromosómico determinado por la delección total o parcial del cromosoma X. Diversas investigaciones reportan que las mujeres con este diagnóstico presentan déficits en aspectos específicos involucrados en el procesamiento social. Bajo el supuesto que la presencia del par doble de cromosomas X es protector de habilidades socio-cognitivas y que la expresión reducida de genes puede interferir selectivamente en el desarrollo de ciertos dominios cognitivos, el objetivo del presente trabajo fue evaluar habilidades en Teoría de la Mente en mujeres con diagnóstico de Síndrome de Turner, estas capacidades presentan una influencia directa en el funcionamiento social. El trabajo se desarrolló a través de un diseño de tipo *ex post facto* retrospectivo con dos grupos, en una muestra intencional de niñas y adolescentes con diagnóstico médico de Síndrome de Turner y sus respectivos controles. La Teoría de la Mente

se evaluó a través del Test de Faus pax, el Test de las miradas y las Historias extrañas de Happé. Los resultados muestran menor rendimiento en las tareas de Teoría de la Mente en las niñas y adolescentes con diagnóstico de Síndrome de Turner, siendo significativa la diferencia en las tareas de Historias extrañas y Faux pas ($p=0,029$ y $0,046$, respectivamente). Las diferencias halladas podrían contribuir en la explicación de los déficits encontrados en el funcionamiento social de esta población, como así también profundizar en el conocimiento del rol central que cumple el cromosoma X como posible factor protector de las habilidades sociales.

GMED 35

HAPLÓTIPOS DA GLOBINA BETA-S E RESPOSTA AO TRATAMENTO COM HIDROXIURÉIA NA ANEMIA FALCIFORME

Okumura JV¹, E Belini-Júnior¹, DGH Silva¹, LS Torres¹, WM Barberino¹, CLC Lobo², CR Bonini-Domingos¹. ¹UNESP/IBILCE- Departamento de Biologia/LHGDH, ²HEMORIO- Rio de Janeiro/RJ.

e-mail: jessika_okumura@hotmail.com

A anemia falciforme (AF) apresenta clínica variada modulada em parte pelos haplótipos da globina beta S (β^S). A terapia com hidroxiuréia (HU) melhora a clínica por induzir, entre outros fatores, o aumento da Hb Fetal (HbF), com atraso na polimerização da HbS. No Brasil, o haplótipo Bantu é frequente, e caracteriza clínica grave. Objetivamos avaliar a resposta dos haplótipos β^S , nos pacientes em tratamento com HU, por meio da concentração da HbF. Os haplótipos de 499 pacientes com AF foram determinados por PCR-RFLP. Destes, foram selecionados 52 adultos, independente do gênero, sob uso de HU há pelo menos 365 dias e separados em grupos: 23 (44,3%) homocigotos para o haplótipo Bantu (Bantu/Bantu), 24 (46,1%) heterocigotos para o haplótipo Bantu (Bantu/?) e 5 (9,6%) sem o haplótipo Bantu (?/?). A porcentagem de HbF foi obtida por HPLC. Nos resultados descritivos, média \pm desvio padrão, a quantidade de HbF para o grupo Bantu/Bantu foi de $9,7\% \pm 6,4$; para Bantu/? de $9,8\% \pm 7,0$, e para ?/? de $20,0\% \pm 10,6$. Comparativamente o grupo sem o haplótipo Bantu (?/?) respondeu melhor ao tratamento com HU, tendo aumento significativo na HbF ($p<0,05$). Os pacientes que possuem haplótipo Bantu, mesmo em heterocigose, além de apresentarem clínica mais grave na AF, não responderam plenamente ao tratamento com HU. Apoio financeiro: FAPESP

(Processo: 2011/14168-5).

GMED 36

BIRTH DEFECTS IN NEWBORNS AND STILLBORNS: PRELIMINARY RESULTS OF A POPULATION-BASED STUDY

Oliveira CIF¹, VCC Ferrarese², FS Monteiro¹, AC Fett-Conte². ¹Departamento de Biologia, Universidade Estadual Paulista, UNESP/IBILCE, S.J. Rio Preto, SP, Brazil, ²Departamento de Biologia Molecular, Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, FAMERP/FUNFARME, S. J. Rio Preto, SP, Brazil.

e-mail: camilaiveoliveira@hotmail.com

Birth defects (BD) include all structural and functional alterations in embryonic or fetal development resulting from genetic, environmental or unknown causes which result in physical and/or mental impairment. The incidence of BD is 3 to 5% of newborn babies and BD occur in most pregnancy losses. The aims of this study were to determine the types of BD, etiology, risk factors and consequences in newborns and stillborns with BD observed in a period of five months. A physical assessment, photographic records, an analysis of the patients' medical records and collection of additional data from the family were carried out for each infant, as well as karyotypic analysis when indicated. During five months of study, 68 individuals with BD were identified and studied. Of the 68 cases, 60 (88.2%; $ci95\%$: 78.4-94.0%) were newborn babies and eight (11.8%; $ci95\%$: 6.1-21.5%) were stillbirths. Heart and kidney defects were the most common BD (22.1%; $ci95\%$: 13.9-33.3%). BD of genetic etiology (95.6%; $ci95\%$: 87.8-98.5%) were more common than those with non-genetic etiology (4.1%; $ci95\%$: 1.5-12.2%). Maternal age, parental consanguinity and family susceptibility were some of the risk factors identified. Consequences included prolonged hospital stay and death. Preliminary data indicate a high frequency of BD in the study population with prevalence of genetic causes and preventable causes. Knowledge of BD enables the development of therapeutic and preventive strategies besides adequate genetic counseling. Population-based studies are scarce in Brazil and are important to guide health policies.

GMED 37

ANÁLISE DOS POLIMORFISMOS ARG194TRP E ARG399GLN NO GENE DE REPARO DE DNA XRCC1 EM PACIENTES

COM MENINGITE BACTERIANA

Pinheiro DML¹, FL Fontes¹, TA da Silva¹, SL Leib², LF Agnez Lima¹. ¹Laboratório de Biologia Molecular e Genômica, DBG, UFRN- Natal, Brazil, ²Institute for Infectious Diseases, University of Bern, Bern, Switzerland.
e-mail: lfagnez@ufrnet.br

A meningite bacteriana (MB) é uma doença infectocontagiosa, que possui características genéticas envolvidas na susceptibilidade e em sua resposta inflamatória. Isto pode ser determinado por variações em genes denominadas de polimorfismos de um único nucleotídeo (SNPs). A resposta inflamatória induzida durante a meningite é responsável pela ocorrência de estresse oxidativo, o qual tem sido associado à morte neuronal e surgimento de sequelas nos pacientes sobreviventes. A via de reparo por excisão de bases (BER) está envolvida na correção de danos oxidados no DNA. Neste trabalho foram avaliados dois SNPs não sinônimos do gene de reparo *XRCC1* Arg194Trp e Arg399Gln em pacientes com MB e pacientes não infectados (Controles). As amostras de sangue coletadas dos pacientes admitidos do Hospital Giselda Trigueiro (Natal-RN) e dos controles, foram processadas para a extração do DNA genômico. Os genótipos dos pacientes foram investigados por PCR-RFLP e as quimio/citocinas foram quantificadas em amostras de líquor e de plasma. Como resultados, não foi encontrada relação com a doença para *XRCC1* Arg194Trp, no entanto, para *XRCC1* Arg399Gln, foi observado um aumento na frequência do alelo variante no grupo controle em relação ao grupo de pacientes com MB ($P = 0,0080$; $OR=0,45$). Em conclusão, foi visto que o SNP em *XRCC1* Arg399Gln pode apresentar um possível efeito protetor em relação à doença. Não foram observadas mudanças nos marcadores inflamatórios estudados, porém outros marcadores moleculares devem ser investigados para avaliar o papel das enzimas de reparo na susceptibilidade à MB.

GMED 38

POLIMORFISMOS DO GENE MASP2 EM PACIENTES COM ARTRITE REUMATÓIDE DO BRASIL

Goeldner I¹, SRR Utiyama¹, TL Skare², ABW Boldt¹, ITM Reason¹. ¹Laboratório de Imunopatologia Molecular, Hospital de Clínicas, Universidade Federal do Paraná, Brasil, ²Unidade de Reumatologia do Hospital Universitário Evangélico, Curitiba, Brasil.
e-mail: igoeldner@gmail.com

Objetivos. A artrite reumatóide (AR) é uma doença

autoimune com elevado impacto sócio-econômico. Apesar de sua imunopatologia não estar esclarecida, o papel do sistema complemento (SC) na AR é inquestionável. A serina protease 2 associada à lectina ligante de manose (MASP-2) é fundamental na ativação da via das lectinas do SC e na resposta inflamatória. Neste estudo, objetivou-se verificar a associação entre os polimorfismos de *MASP2* e a susceptibilidade à AR. Métodos. Cinco polimorfismos de *MASP2* distribuídos da região promotora ao último exon foram haplotipados através de amplificação por PCR multiplex utilizando iniciadores sequência específicos. Foram avaliados 156 pacientes com AR (132S, 24%, idade média 51.5 [24-77] anos) e 230 indivíduos sadios (190S, 40%, idade média 45.8 [24-89] anos). Resultados. Foram identificados 11 haplótipos diferentes para *MASP2* com distribuição genotípica em equilíbrio de Hardy e Weinberg. Os haplótipos ARDPCYVRT e CRDPCDART, que conferem níveis normais a baixos de MASP-2, apresentaram maior frequência no grupo controle ($p=0.0490$; $OR=0.74$ [95%IC=0.54-1.01] e $p=0.00221$; $OR=0.36$ [95%IC=0.12-0.91], respectivamente), enquanto CRDPCDVRT e CRDPCYVRT, determinantes de níveis normais a elevados de MASP-2, foram mais frequentes em pacientes com AR ($p=0.0195$; $OR=9.00$ [95%IC=1.08-414.79] e $p=0.0039$; $OR=2.20$ [95%IC=1.25-3.92], respectivamente). Conclusões. Os resultados sugerem importante papel protetor de níveis baixos de MASP-2 no desenvolvimento da AR.

GMED 39

DETECCIÓN DE GRANDES DELECCIONES HETEROCIGOTAS POR QRT-PCR: DIAGNÓSTICO DE PORTADORAS EN HEMOFILIA

Abelleyro MM¹, GT Tetzla², LC Rossetti¹, CP Radic¹, IB Larripa¹, CD De Brasi¹. ¹Instituto de Medicina Experimental (IMEX), CONICET-Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires, Argentina, ²Departamento de Computación, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, UBA.
e-mail: cdebrasi@hematologia.anm.edu.ar

Según distintas series internacionales, el 5-15% de los pacientes con hemofilia A (HA) severa presenta grandes delecciones (GD) (>100pb) del gen del factor VIII (*F8*). La detección molecular heterocigota de GD para diagnóstico de portadoras de HA está dificultada por la presencia del alelo no-mutado. Para abordar el diagnóstico heterocigota de GD

en HA, se desarrolló y validó un método basado en medición relativa de dosis génica mediante QRT-PCR (PCR cuantitativa en Tiempo-Real), entre una región específica (Xq28-*F8*) involucrada (T) (sobre el Promotor y el exón 26) y una región referencia (2q33-*CTLA4*) no involucrada (R). Como poblaciones control de simple dosis (T/R=1/2) y doble dosis (T/R=2/2), se utilizaron varones (46;XY) (V) y mujeres (46;XX) (M) de la población general, respectivamente. La distribución de dosis T/R en las poblaciones control V (N=15) y M (N=15) permitió ajustar curvas de Gauss que no mostraron solapamiento. La interpolación de los valores T/R de las mujeres familiares en riesgo (eventuales portadoras) en estas curvas permitió su caracterización como portadoras o no portadoras. Cuatro familias con HA severa fueron analizadas: dos familias con GDs que involucran al exón 26 ($\Delta 26$) (2/4 mujeres familiares resultaron portadoras) y dos familias con deleciones que involucran al promotor del *F8* (ΔP) (3/4 mujeres familiares resultaron portadoras). Conclusión: el método basado en QRT-PCR permite clasificar portadoras heterocigotas de GDs causales de HA.

GMED 40

ANÁLISIS DEL NÚMERO DE REPETIDOS CGG EN EL GEN FMR1 (CAUSANTE DEL SÍNDROME DE X FRÁGIL) EN LA POBLACIÓN URUGUAYA

Pi-Denis N¹, L Pastro¹, V Raggio¹, A Tapié¹, I Amorin², A Lescano^{1,2}, N Curbelo¹, M Boidi¹, R Buzó², L Roche¹.
¹Departamento de Genética, Facultad de Medicina, UdelaR,
²Instituto de Neurología, Hospital de Clínica, Facultad de Medicina, UdelaR.
 e-mail: lroche@fmed.edu.uy

Se realizó un estudio genético clínico-molecular en niños con retardo mental (RM) analizando el gen FMR1 causante del síndrome de X frágil (SXF) (causa hereditaria más frecuente de RM). Este gen contiene una secuencia repetida CGG en el 5'UTR, altamente polimórfica en la población: los individuos normales poseen entre 5 y 45 CGG, los individuos que poseen entre 52 y 200 CGG (portadores de una premutación) tienen riesgo de transmitir alelos expandidos e inestables. Los afectados del SXF tienen más de 200 CGG (mutación completa), no expresan la proteína FMRP y transmiten alelos expandidos. Los premutados pueden presentar alteraciones del comportamiento en los niños, falla ovárica precoz en las mujeres y

en el 30% de los varones mayores de 50 años que poseen la premutación se observa el síndrome de temblor ataxia asociado al X frágil (FXTAS). Se está investigando el mecanismo de fragilidad neuronal en premutados que es diferente al del SXF. Participaron 95 pacientes con o sin historia familiar de retardo mental ligado al X y adultos mayores con clínica de temblor y ataxia. El número de repetidos se determinó por PCR permitiendo discriminar a los varones normales, mujeres heterocigotas normales y algunos premutados, se complementó con secuenciación en las mujeres aparentemente homocigotas. Para determinar expansiones mayores se realiza un PCR con cebadores fluorescentes y electroforesis capilar. Los resultados de este proyecto permitirán el asesoramiento genético y el diagnóstico precoz en las familias afectadas y correlación fenotipo-genotipo en afectados y premutados.

GMED 41

ANÁLISE DA EXPRESSÃO GÊNICA DO RECEPTOR D2 DA DOPAMINA EM ADENOMAS HIPOFISÁRIOS

Vidal AF¹, BA Nunes¹, FO Graça¹, JM Macedo¹, AC Morais¹, GC Nascimento², MS Faria², ERL Mesquita¹.
¹Laboratório de Estudos Genômicos e de Histocompatibilidade,
²Serviço de Endocrinologia do Hospital Universitário (HUUFMA).
 e-mail: amandafereiraavidal@yahoo.com.br

Os adenomas hipofisários constituem a neoplasia primária mais comum da adenohipófise, representando de 10 a 15% de todos os tumores intracranianos. O procedimento mais comum de tratamento, porém, caso a cirurgia não seja suficiente, faz-se necessário o uso de terapias medicamentosas, na tentativa de controlar os níveis hormonais e a proliferação celular. Entre os medicamentos, os agonistas dopaminérgicos representam a primeira geração de medicamentos eficazes utilizados no tratamento dos tumores hipofisários. A base biológica para a eficiência dos agonistas dopaminérgicos é determinada pela expressão do receptor D2 da dopamina no tumor. Sendo assim, o estudo quantitativo da expressão do receptor D2 da dopamina pode permitir o emprego racional de drogas que atuam via este receptor, otimizando o tratamento clínico de pacientes com esses tumores. O objetivo do presente trabalho foi analisar a expressão gênica do receptor D2 da dopamina em adenomas hipofisários. Os adenomas hipofisários foram coletados de pacientes do HUUFMA, em São Luís-MA, imediatamente após a cirurgia. A técnica

de PCR em Tempo Real foi executada mediante quantificação absoluta, e utilizando-se o gene β -actina como controle endógeno. Foram coletadas 15 amostras de adenomas hipofisários. Os resultados de expressão de D2 obtidos por PCR em Tempo Real demonstrou expressão deste receptor em 86,6% das amostras. Conclui-se que o receptor D2 apresentou alta expressão nos adenomas hipofisários, indicando que a maioria dos pacientes em estudo torna-se bastante seletiva ao tratamento com os agonistas dopaminérgicos.

GMED 42

RASTREIO DE PORTADORAS DE HEMOFILIA B POR LOCOS STR TETRA E PENTANUCLEOTÍDEOS INÉDITOS

Lovatel LV¹, FB Machado², AF Alves da Silva^{1,3}, E Medina-Acosta¹. ¹Universidade Estadual do Norte Fluminense Darcy Ribeiro, Núcleo de Diagnóstico e Investigação Molecular (NUDIM), Campos dos Goytacazes, RJ, ²Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Departamento de Genética, Universidade de São Paulo, SP, Brasil, ³Hospital Escola Álvaro Alvim (HEAA), Campos dos Goytacazes, RJ.
e-mail: vivi_lovattel@hotmail.com

A Hemofilia B (HEMB) é uma coagulopatia hereditária, recessiva, ligada ao sexo, que afeta um em cada 25.000 a 30.000 homens. Causada por mutações no gene *F9*, que codifica o fator IX, uma glicoproteína essencial na cascata de coagulação sanguínea. O aconselhamento genético sobre o diagnóstico e o padrão de herança da HEMB é crucial para o compreensivo cuidado dos indivíduos afetados e seus familiares. O diagnóstico indireto de portadores de mutações consiste nas análises de ligação de marcadores polimórficos de DNA e de padrões de segregação mendeliana. Este trabalho visou à utilização de STR tetra e pentanucleotídeos inéditos, localizados <1,5 cM do gene *F9*, para o diagnóstico indireto de HEMB. Utilizando mineração *in silico* pela análise comparativa de genomas de referência foram descobertos sete locos distantes <1,5 cM do gene *F9*, sendo seis tetranucleotídeos e um pentanucleotídeo. Foram desenvolvidos dois ensaios da Reação em Cadeia da Polimerase Quantitativa por Fluorescência para a genotipagem desses STR em famílias com pelo menos um acometido pela HEMB. O número de alelos observados na população variou de seis (DXS138379641 e DXS138445943) a 13 (DXS137964690). A taxa de heterozigose observada variou de 0,38 (DXS138379641) e 0,78 (DXS138050867). A informatividade combinada

para pelo menos três locos foi 92,6%. A análise de ligação para os marcadores STR inéditos permitiu a identificação acurada de todos os cromossomos X em pedigrees. Os novos locos ofertam menor risco de erro de designação alélica que os STR dinucleotídeos e uma menor taxa de recombinação.

GMED 43

FUNCIÓN DEL GEN SH2D1A (SAP) EN LA INMUNOPATOGÉNESIS DE LAS RESPUESTAS DE IFN- γ POR CÉLULAS

Hernández Del Pino R^{1,4}, G Alvarez^{1,4}, I Alvarez¹, R Musella², D Palmero², A Malbrán³, V Pasquinelli^{1,4}, V García⁴. ¹Departamento de Ciencias Básicas y Experimentales, Universidad Nacional del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires (UNNOBA), Buenos Aires, Argentina, ²División de Neumotisiología, Hospital F.J. Muñiz, Buenos Aires, Argentina., ³Unidad de Alergia, Asma e Inmunología Clínica, Hospital Británico de Buenos Aires, Argentina., ⁴Departamento de Química Biológica, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires (UBA), Buenos Aires, Argentina.
e-mail: rhernandezdp@gmail.com

La alta expresión del gen SH2D1a (SAP) en tuberculosis (TB) se asocia a bajos niveles de IFN- γ contra *Mycobacterium tuberculosis* (*Mtb*) e inmunosupresión. Así, pacientes TB con débil inmunidad y mayor severidad de enfermedad (Bajos Respondedores, BR) expresan mayores niveles proteicos de SAP comparado con pacientes inmunocompetentes (Altos Respondedores, AR) y controles sanos (DS). Aunque se desconoce la regulación transcripcional de SAP, mutaciones en el gen causan el síndrome linfoproliferativo ligado al cromosoma X (XLP), una grave inmunodeficiencia primaria. Los linfocitos T de individuos XLP producen niveles exacerbados de IFN- γ y resisten la apoptosis inducida por re-estimulación (RICD) que controla la expansión T. En este trabajo estimulamos células mononucleares de sangre periférica de DS y TB (AR y BR) con *Mtb* y determinamos los niveles de ARNm de SAP (por PCR tiempo real). Observamos que a 48h sólo los TB BR incrementaron SAP ($p < 0.005$), mientras que el aumento en TB AR y DS fue a 5 días ($p < 0.05$). Más aún, luego de 3h del arresto de la transcripción con actinomicina D, >60% del ARNm de SAP fue degradado sólo en AR y DS, sugiriendo que SAP sería regulado diferencialmente en TB BR. Interesantemente, al evaluar la RICD frente a *Mtb*, observamos que mientras las células T de DS y TB sufrían 70-90% de apoptosis, los pacientes XLP evidenciaban una significativa menor apoptosis (35-50%; $p < 0.05$). Conjuntamente, estos resultados

explican parcialmente la inmunopatogénesis observada en dos extremos de respuestas de IFN- γ (altos/bajos, respectivamente): pacientes XLP y TB BR.

GMED 44

ESTUDIO DE POLIMORFISMOS IFN-G +874 A/T, SLAM -188 A/G Y -262 A/T EN PACIENTES CON TUBERCULOSIS ACTIVA

Alvarez GI^{1,2}, RH Hernandez Del Pino^{1,2}, IB Alvarez², RM Musella³, D Palmero³, VE Garcia², V Pasquinelli^{1,2}.
¹Departamento de Ciencias Básicas y Experimentales, Universidad Nacional del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires (UNNOBA), Buenos Aires, Argentina, ²Departamento de Química Biológica, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires (UBA), Buenos Aires, Argentina, ³División de Neumotisiología, Hospital F.J. Muñiz, Buenos Aires, Argentina.

e-mail: guadaines.alvarez@gmail.com

La tuberculosis (TB), enfermedad causada por *Mycobacterium tuberculosis* (*Mtb*) ocasiona 1,6 millones de muertes/año. Variaciones genéticas del hospedador confieren susceptibilidad a esta enfermedad. Así, el genotipo AA del polimorfismo de nucleótido simple (SNP) +874A/T del gen del interferón gamma (IFN- γ) se asocia con mayor susceptibilidad/severidad a la TB en distintas poblaciones. Por otro lado, el haplotipo AG/AG (SNP-262 A/T y -188 A/G) del gen de SLAM (molécula linfocitaria activadora de señales, inductora de IFN- γ contra *Mtb*) se asocia con elevada expresión de este receptor. En este trabajo, células mononucleares de sangre periférica de pacientes con TB (PTB) y dadores sanos (DS) se estimularon con *Mtb* para determinar expresión de SLAM (por citometría de flujo) e IFN- γ (por ELISA). El SNP +874 A/T fue detectado por ARMS-PCR y los SNP de SLAM por PCR-RFLP. Observamos que para el SNP de IFN- γ , el 74% de los PTB fue AA y el 48% de los DS AT, detectándose diferencias significativas en la distribución de frecuencias genotípicas entre ambos grupos ($X^2=24,16$; $p<0,0001$) y estuvieron en equilibrio Hardy-Weinberg (PTB $X^2=1,04$ y DS $X^2=0,08$; $p>0,05$). El genotipo AA en ambos grupos resultó en menor producción de IFN- γ . Además, el haplotipo AG/AG de SLAM fue el más frecuente (PTB 83,33%; DS 96,77%) pero sin asociación con los niveles de la molécula. Los resultados sugieren que el genotipo AA del IFN- γ podría resultar un marcador genético de riesgo de TB en la Argentina.

GMED 45

ESTUDIO DE SEGREGACIÓN DE MUTACIÓN DESCONOCIDA DEL GEN MYO7A MEDIANTE ANÁLISIS DE HAPLOTIPOS (SNPS)

Fonseca-Pérez T¹, EF Pérez². ¹Laboratorio de Genética Humana, Universidad de Oriente, Núcleo Nueva Esparta, Isla de Margarita – Venezuela., ²Sordociegos de Venezuela, A.C., Caracas – Venezuela.

e-mail: tanyfonsecadeperez@yahoo.com

La mutación del gen MYO7A (11q13.5) está asociada al Síndrome de Usher 1B, sordo ceguera autosómica recesiva. En la población insular, altamente consanguínea, de Margarita – Venezuela, se registra la mayor incidencia de este síndrome para Latinoamérica. Existe en dicha población la delección, ya identificada, de un triplete del gen. Adicionalmente, se ha detectado en la misma población, otra(s) mutación(es) evidenciada(s) en afectados, heterocigotos para la delección (heterocigotos compuestos). Con el fin de asesorar a estas familias portadoras de una mutación desconocida del gen MYO7A, se diseñó un haplotipo constituido por cinco SNPs. Se seleccionaron tres SNPs intrónicos y dos SNPs exónicos (rs883223, rs948962, rs2276288, rs2186659 y rs7924655), con una alta validación, heterocigosis próxima a 0,5 (Genebank) y reconocibles por los fragmentos de restricción generados. Se aplicó el estudio de haplotipos a tres familias margariteñas autóctonas, genéticamente independientes, de cuatro generaciones cada una (48 individuos). En cada caso, fue posible asociar la mutación desconocida del gen MYO7A, a un haplotipo particular, y así estudiar la segregación de dicha mutación en los miembros de la familia pertenecientes a las distintas generaciones. Se brindó asesoramiento a los individuos estudiados sobre su condición genética respecto de Usher 1B y su riesgo de engendrar descendencia afectada. El análisis de haplotipo propuesto es una estrategia indirecta, para estudiar (previo análisis de ligamiento) la segregación de mutaciones desconocidas del gen MYO7A en familias portadoras.

GMED 46

CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DEL MÓDULO RCCX EN PACIENTES CON

DEFICIENCIA DE 21-HIDROXILASA DE LA POBLACIÓN ARGENTINA

Fernández CS^{1,2}, N Buzzalino², A Oneto³, M Stivel³, S Belli⁴, T Paqualini⁴, E Charreau¹, L Dain^{1,2}. ¹Instituto de Biología y Medicina Experimental (IBYME-CONICET), ²Centro Nacional de Genética Médica (CENAGEM-ANLIS), ³División Endocrinología, Hospital Durand, ⁴Servicio de Pediatría, Hospital Italiano.
e-mail: cecisolver@gmail.com

La deficiencia de la enzima 21-hidroxilasa es la principal causa de Hiperplasia Suprarrenal Congénita. El gen que codifica la enzima es el CYP21A2, el cual está generalmente duplicado en tándem, formando parte del módulo RCCX junto a los genes C4, en el siguiente orden de centrómero a telómero: CYP21A2-C4B-CYP21A1P (pseudogen)-C4A. La identidad de secuencia entre los CYP21 y C4 es de 98 y 99%, respectivamente. El objetivo del trabajo fue la caracterización de la región RCCX en pacientes con deficiencia de 21-hidroxilasa. El ADN genómico de 247 pacientes fue estudiado por Southern blot, MLPA, PCR de larga distancia y secuenciación. Se caracterizó completamente la región en 232 pacientes (447 alelos no relacionados). Se identificaron 18 genotipos y 20 haplotipos diferentes. 49 alelos resultaron monomodulares (20 por delección del módulo del gen y 29 del pseudogen), 240 bimodulares (6 con conversión génica y 1 con delección del gen), y 158 trimodulares (6 por duplicación del módulo del gen y 152 del pseudogen, entre los cuales 3 poseían conversiones génicas y 1 una delección del gen). Se identificaron 6 puntos de ruptura diferentes en las delecciones. El 79% de los pacientes fue portador de al menos un alelo con alguna alteración en el número o composición modular. Este trabajo constituye la mayor caracterización del módulo RCCX en población Argentina. Los resultados demuestran la elevada variabilidad de la región. La aplicación de diferentes técnicas es necesaria para la caracterización molecular precisa de uno de los loci más complejos del genoma.

GMED 47

HFE GENE DIVERSITY IN BRAZILIAN POPULATION: HEALTHY AND PATIENTS PRESENTING IRON OVERLOAD

Campos WN, JD Massaro, AL Martinelli, EA Donadi. Department of Medical Clinic, School of Medicine of Ribeirão Preto, University of São Paulo, SP, Brazil.
e-mail: wncampos@yahoo.com.br

A common disorder is the hereditary

hemochromatosis (HH) linked to *HFE* gene, leading iron overload and organs injuries. For this study we selected exon 2, 3, 4 and 5 regions of the *HFE* in which mutations can have clinical implications and, given the fact the primers were designed 60 bases distant from the ends of the exons was possible partial readings of introns 1, 2, 3, 4 and 5. We sequenced 397 individuals: 100 healthy (Hy), 196 patients with cancer and/or hepatitis or HH, 112 hemochromatosis (H) and 78 lack of hemochromatosis (NH). Allelic diversity of this region was verified by sequencing and GENEPOP program was used to calculate allelic frequency, HWE, genetic differentiation and linkage disequilibrium. The SNPs found were identified by NCBI and Ensembl. We found an undescribed *denovo* mutation in intron 5 of the *HFE* gene. Besides the SNPs C282Y and H63D found in a proportion of mutated alleles of 12.2% to 17.5% and 1.3% to 8.1%, respectively, were found more 5 SNPs. Deviations of HW equilibrium were observed in (H) patients for C282Y SNP ($p=0,025$), which could be explained by heterozygosity deficit. Linkage analysis, considering all pairs of SNPs, demonstrated significant association between 8 of 20 possible comparisons. Allelic frequencies pairwise comparisons of all *loci* showed significant difference between H/Hy, determined by the SNPs rs8072209 and rs18007702; and H/NH determined by the SNP rs1800562, both with $p=0,04$. The SNPs H63D and C282Y showed allelic frequencies greater than European. Since this gene is like a class I MHC genes, it has low variability.

GMED 48

ESTUDIO FUNCIONAL DE MUTACIONES NOVELES EN EL GEN CYP21A2

Taboas M¹, N Ceballos², L Dain¹. ¹Centro Nacional de Genética Médica, ²Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Dpto. Biodiversidad y Biología Experimental, UBA.
e-mail: melmac84@hotmail.com

En trabajos previos detectamos en nuestra población la presencia de mutaciones noveles en pacientes con Hiperplasia Suprarrenal Congénita por déficit en la enzima 21 hidroxilasa (21OHasa). El objetivo de este trabajo fue realizar el estudio funcional de la actividad residual (AR) de 6 mutaciones halladas en pacientes No Clásicos (NC). Las variantes en estudio fueron creadas mediante mutagénesis dirigida sobre un vector conteniendo el ADNc salvaje de CYP21. Dado que uno de los pacientes poseía dos mutaciones en el mismo alelo, se realizó la mutagénesis de las

variantes en forma aislada y en forma combinada. Los vectores mutagenizados, el vector salvaje y el vector sin inserto fueron transfectados en células COS-7 junto con un vector de β -galactosidasa para relativizar la eficiencia de transfección. La expresión de la proteína se estudió mediante Western Blot y la actividad enzimática se estimó por conversión de progesterona (P) y 17hidroxiprogesterona (17OHP) radioactivas en sus productos revelándose por cromatografía en placa delgada. Los resultados obtenidos hasta el presente indican una AR de: p.R132C=32,8%, p.R149C=68,8%, p.E431K=20%, p.D322G=53,2% y p.D322G + p.E431K=1,8%, para P como sustrato y p.R132C=36,3%, p.R149C=20,8%, p.M283V=6,2%, p.E431K=22,2%, p.D322G=45,9% y p.D322G + p.E431K=5,7% para 17OHP. Estos resultados indican una disminución moderada de la actividad enzimática para las mutaciones individuales, relacionadas a la forma NC. Para las variantes p.E431K + p.D322G, se observa un efecto sinérgico de ambas mutaciones que predice un alelo severo.

GMED 49

HEMORRAGIA DE LOS PEQUEÑOS VASOS DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL Y MICROCÓRNEA EN UN PACIENTE DE 15 AÑOS

Montes C¹, A Sturich¹, V Faustinelli², A Mauro², H Robledo³, N Rossi¹. ¹División Genética Médica Hospital de Niños de la Santísima Trinidad de Córdoba, Argentina., ²División Neurología Hospital de Niños de Córdoba, Argentina., ³Servicio de Imágenes del Hospital de Niños de Córdoba Argentina.
e-mail: ceciliamontes69@hotmail.com

Introducción: Las causas genéticas de la enfermedad de los pequeños vasos del SNC por mutaciones en el gen COL4A1 han sido descubiertas. Estas mutaciones incluyen las siguientes entidades: Poroencefalia (AD), Enfermedad de los pequeños vasos del cerebro con anomalía de Axenfeld Rieger, Enfermedad de los pequeños vasos del cerebro con hemorragia, Angiopatia hereditaria, neuropatía, aneurismas y calambres musculares. **Objetivo:** presentar un adolescente, con hemorragia de los pequeños vasos del SNC y microcórnea. **Material y Método:** paciente masculino, de 15 años, que ingresa al Hospital de Niños de Córdoba, por parálisis facial y paresia de miembro superior derecho. **Antecedentes patológicos:** microcórnea, miopía, astigmatismo, epistaxis, migrañas y dificultad en el aprendizaje. **Antecedentes genealógicos** es el cuarto

hijo de una pareja no consanguínea. La hermandad esta formada cuatro hermanos de ambos sexo, todos asintomáticos. Exámen físico: paresia de los músculos orolinguales, dislalia, disartria. En TAC de cráneo y RMN de cerebro con gadolinio: pequeñas hemorragias parenquimatosas profundas bilaterales. Angioresonancia: aneurisma del sifón carotídeo y de la arteria oftálmica derecha. Exámen oftalmológico: microcórnea. Secuencia del gen COL4A1, mutación heterocigota en el exón 29, resultando en el cambio de aminoácido G699D (GGT>GAT). **Conclusión:** Se confirma el diagnóstico de Hemorragia de los pequeños vasos del cerebro con anomalía de Axenfeld Rieger. Siendo una mutación no publicada, con relevancia patogénica; es el primer paciente de Latinoamérica reportado.

GMED 50

AVALIAÇÃO DE TRES SISTEMAS DE PONTUAÇÕES PARA O DIAGNÓSTICO CLÍNICO DA SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN

Leme DES¹, DH Souza¹, A Dias², D Moretti-Ferreira¹. ¹Departamento de Genética - IBB/Unesp - Botucatu, Brasil, ²Departamento de Saúde Pública - FMB/Unesp - Botucatu, Brasil.
e-mail: dharlan_leme@hotmail.com

A síndrome de Williams-Beuren (SWB) (OMIM 194050) é uma afecção genética rara, com frequência estimada em 1:7500 NV, caracterizada por alterações do desenvolvimento associados a deficiência mental moderada, anomalias cardíacas e fâcies peculiar, além de um comportamento amigável, alegre e desinibido. A SWB tem por etiologia a deleção em 7q11.23, sendo esta ocorrência esporádica. O diagnóstico clínico é bastante eficiente, porém ele pode ser melhor confirmado por exames citogenéticos (FISH), que apesar do custo elevado ainda é o padrão-ouro, ou moleculares (MLPA), que ainda são pouco utilizados. Para melhorar o diagnóstico clínico da SWB foram desenvolvidos três escores para os sinais clínicos presentes: Lowery et al. (1995) pontuam 6 sinais clínicos; Sugayama et al. (2001) 15 sinais e o The American Academy of Pediatrics-AAP (2001), 41 deles. Ao validar o uso desses três escores em 185 indivíduos (com prevalência de 75,14% pelo teste FISH), obteve-se as sensibilidades dos escores de Lowery e AAP acima de 70%, enquanto que o de Sugayama foi de pouco mais de 30%, quando comparados ao teste FISH. A especificidade do escore de Lowery foi de 63%, Sugayama 95% e

AAP 65%. Os valores preditivos dos testes foram de 85%; 95% e 87%, respectivamente, enquanto que os preditivos negativos 42%, 31% e 51%. Visto que o melhor balanço entre sensibilidade e especificidade determina o melhor teste a ser utilizado, sugerimos que para a realização do diagnóstico clínico de portadores de SWB o sistema de escore de AAP, com sensibilidade de 79,14% e especificidade de 65,22% é o mais indicado.

GMED 51

ASOCIACIÓN ENTRE HAPLOGRUPOS DEL CROMOSOMA Y E INFERTILIDAD MASCULINA

Velázquez T¹, F Skowronek², R Sapiro², B Bertoni¹.
¹Departamento de Genética, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Montevideo, Uruguay, ²Departamento de Histología y Embriología, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Montevideo, Uruguay.
 e-mail: tvlazquez@fmed.edu.uy

La infertilidad conyugal presenta una prevalencia que oscila entre el 10 y 15% de las parejas. La importancia del factor masculino como determinante de la misma asciende a 50% o más. La infertilidad masculina es considerada una enfermedad compleja, multifactorial, donde factores genéticos pueden determinar o generar susceptibilidad para un fenotipo infértil. La región no recombinante del cromosoma Y presenta genes involucrados en la determinación del sexo y relacionados con infertilidad. Las secuencias ubicadas en esta región se transmiten en bloque a la descendencia. Contiene regiones polimórficas transmitidas por línea paterna de generación en generación (haplogrupos). El estudio del cromosoma Y puede contribuir al mejor conocimiento y manejo de la patología. El objetivo de este trabajo fue conocer la estructura del cromosoma Y en individuos infértiles procedentes de Uruguay, buscando relación entre haplogrupos del cromosoma Y e infertilidad. Se estudió la distribución de dichos haplogrupos en un grupo de 80 pacientes portadores de infertilidad idiopática. Se analizaron los marcadores bialélicos M9, M45, M89, M207, YAP, M201, M172, M96 y M170 mediante técnica de PCR convencional y HRM. Los datos obtenidos fueron comparados con los pertenecientes a la población general de Montevideo. Como resultado se encontró una frecuencia significativamente más alta del haplogrupo DE en los pacientes infértiles con respecto a la población general, indicando que la presencia de este haplogrupo podría estar asociada

a infertilidad.

GMED 52

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO EN NEONATOS Y LACTANTES CON IMPRESIÓN CLÍNICA DE SEPSIS

Velásquez Estrada LO¹, R Fingerhut², M Silva³, GDJ Silva Arévalo³. ¹Hospital Nacional de Occidente, Quetzaltenango, Guatemala, ²Laboratorio Bioquímico-molecular Kinderspital Zürich, Suiza, ³Instituto de Investigación de Enfermedades Genéticas y Metabólicas Humanas, Guatemala.
 e-mail: omar_vela25@hotmail.com

INTRODUCCIÓN: Los EIM son trastornos bioquímicos hereditarios producidos por una deficiencia enzimática. Los hallazgos clínicos que reflejan el bloqueo de una ruta metabólica suelen ser multisistémicos e inespecíficos, similares a los observados en niños con *sepsis*. Según el Centro Nacional de Epidemiología, la *Sepsis y Choque séptico* se sitúan en el segundo lugar de las diez primeras causas de mortalidad infantil en Guatemala, de causa no especificada. **OBJETIVO:** Determinar la frecuencia de presentación de los EIM en neonatos y lactantes con impresión clínica de *sepsis*. **MÉTODOS:** Estudio descriptivo-observacional prospectivo. Se realizó Tamizaje Metabólico Selectivo por test Tándem Masas a neonatos y lactantes que ingresaron a la Unidad de Cuidados Intensivos con impresión clínica de *sepsis*; previo análisis clínico y sospecha por marcadores bioquímicos, en un periodo de 4 meses (año 2011) (49 pacientes). **RESULTADOS:** La frecuencia de presentación de EIM en neonatos y lactantes con impresión clínica de *sepsis* es de 39.6%. Las alteraciones de la β -oxidación de los Ácidos Grasos y del ciclo de Carnitina en conjunto (26.3%), y los del metabolismo de los Aminoácidos (26.3%) fueron los trastornos mayormente encontrados; también se detectaron *HSC*, *HC* y deficiencias de *Arginasa* y *Biotinidasa*. **CONCLUSIONES:** La *sepsis* suele ser la consideración inicial en neonatos y lactantes con EIM, imposibilitando su diagnóstico temprano y oportuno. Los EIM son la causa más frecuente de descompensación aguda, de causa inexplicada, principalmente en el paciente en estado crítico.

GMED 53

ESTUDIO DE VARIANTES GENÓMICAS DESENCADENANTES DE PROTOPORFIRIA ERITROPOYÉTICA EN OTRAS PORFIRIAS

Schenfeld MR¹, FP Colombo^{1,2}, VA Melito^{1,2}, A Batlle¹, MV Rossetti^{1,2}, VE Parera¹. ¹Centro de Investigaciones sobre Porfirinas y Porfirias (CIPYP) CONICET, Hospital de Clínicas-UBA, ²Departamento de Química Biológica, FCEyN-UBA.
e-mail: vicky@qb.fcen.uba.ar

Las Porfirias se producen por fallas en las enzimas del metabolismo del hemo. La Protoporfiria Eritropoyética (PPE) se produce por una deficiencia parcial de la enzima Ferroquelatasa codificada por el gen FECH. La PPE es el resultado de la herencia combinada de un alelo mutado y un alelo en trans de baja expresión formado por las variantes c.1-251G, c.68-23T, c.315-48C (haplotipo GTC). En estudios previos observamos que el haplotipo GTC está aún menos representado en pacientes con otras porfirias que lo hallado en sujetos control, convirtiéndose éste en un marcador molecular de PPE en porfirias de difícil diagnóstico. Se estudiaron 44 pacientes porfiricos no PPE, totalizando 79 genotipificaciones. Se analizaron las variantes c.1-251A>G, c.68-23C>T y c.315-48T>C mediante amplificación por PCR y posterior digestión con endonucleasas. Se compararon las frecuencias alélicas de los haplotipos formados con las obtenidas previamente en sujetos control. En Argentina, el haplotipo GTC presenta un alto grado de cosegregación siendo la frecuencia alélica de 0,169 (en pacientes PPE esa frecuencia asciende a 0,500). Se incrementó de 70 a 158 el número de alelos estudiados en otras porfirias obteniendo una frecuencia alélica de 0,073, valor significativamente menor que el de la población control. Podemos concluir que la detección de este haplotipo en pacientes porfiricos con manifestación clínica compatible con PPE y bioquímica ambigua se consolida como la mejor opción para direccionar en forma rápida y precisa el estudio genético para el diagnóstico diferencial del paciente.

GMED 54

AVALIAÇÃO DA EXPRESSÃO DA PROTEÍNA EPCAM E E-CADERINA EM CARCINOMA PAPILÍFERO E NÓDULO DE TIREÓIDE BENIGNO

Borges LM^{1,2}, MM Silva², GN Caixeta^{1,3}, TR Fonseca², G Petito^{2,5}, VA Saggi², FM Ayres⁴. ¹Universidade Federal de Goiás, ²Mestrado em Genética/ Pontifícia Universidade Católica de Goiás, ³Associação de Combate ao Câncer em Goiás, ⁴Laboratório de Pesquisa em Genética / Universidade Estadual de Goiás, ⁵Faculdade de Ceres - Goiás.
e-mail: luciana_borges02@hotmail.com

Carcinoma Papilífero de Tireóide (CPT) e Nódulos

Benignos de Tireóide (NT) são os tumores mais comuns e prevalentes de tireóide. CPT corresponde a 60% das neoplasias endócrinas, enquanto NT apresenta risco de malignidade de até 40%. Este trabalho objetivou avaliar a expressão de EpCAM e E-caderina em CPT e NT a fim de indentificá-las como marcadores moleculares nos tumores com confirmação diagnóstica. Fragmentos de tireóide colhidos por biópsia ou cirurgia, antes de qualquer abordagem radioterápica ou quimioterápica, foram incluídos em blocos de parafina. A análise imunohistoquímica empregou o método da estreptoavidina-biotina-imunoperoxidase, anticorpo ESA, clone VU-1D9, para EpCAM e anticorpo monoclonal primário Anti-Ecaderin (AEC) para E-caderina. Foram analisadas 9 pacientes com CPT e 42 com NT, onde aproximadamente 94% era do sexo feminino. Todos NT expressaram EpCAM. Em CPT, EpCAM esteve ausente em aproximadamente 90% das amostras. Houve expressão de E-caderina em 80% das amostras de CPT e em 50% de NT. Após a aplicação do Teste Exato de Fisher, foi observado que não houve diferença significativa entre imunoexpressão de E-caderina e EpCAM em NT e CPT ($p=0,11$). Porém, houve diferença significativa ($p=1,00$) entre a expressão de E-caderina e EpCAM em CPT. Os resultados indicaram a alta expressão de EpCAM nos nódulos e adenoma folicular da tireóide, o que sugere essa proteína como um potencial marcador biológico de benignidade, por exemplo, em punções aspirativas inconclusivas.

GMED 55

ANÁLISIS MEDIANTE FISH Y RT-PCR DEL der(9q) EN LEUCEMIA MIELOIDE CRÓNICA (LMC)

Gutiérrez LG¹, C De Brasi¹, J Freitas², V Ventriglia², C Belli¹, IB Larripa¹. ¹Departamento de Genética, Instituto de Medicina Experimental, CONICET - Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires, Argentina, ²Servicio de Hematología, Hospital Nacional Profesor Alejandro Posadas, Buenos Aires, Argentina.
e-mail: leandrogutierrez82@gmail.com

La LMC se caracteriza por el cromosoma Philadelphia (Ph) producto de la t(9;22)(q34;q11). Un 10-15% de los casos presentan deleciones en el der(9) asociadas a la falta de expresión del mensajero recíproco *ABL/BCR* y peor pronóstico. Se analizaron 12 pacientes con LMC al diagnóstico, a los que se les realizó el estudio citogenético, FISH y RT-PCR de los transcritos *BCR/ABL* y *ABL/BCR*, a fin de estudiar ambos derivados. En 11/12

casos se observó el cromosoma Ph y el caso restante presentó la variante t(2;9;22)(p23;q34;q11). El estudio de FISH con sondas doble fusión (F) para los genes *BCR* (verde: V) y *ABL* (rojo: R) mostró el patrón de señales característico 2F, 1R, 1V en 10/12 casos. En 1/12 se observó un 89% (267/300) de núcleos con el patrón 1F, 1R, 1V, sugiriendo una delección sobre el der(9), el resto, un 11%(33), mostró el patrón convencional indicando la presencia de dos clones. El caso con el Ph variante presentó el patrón 1F, 2R, 2V, asociado al mecanismo de formación en una etapa. El análisis por RT-PCR mostró en todos los casos analizados la expresión del gen *BCR/ABL* y de su contraparte *ABL/BCR*, de diferentes tamaños dependiendo de los puntos de ruptura involucrados. En el paciente portador de la delección en el der(9), la presencia de transcritos *ABL/BCR* se debería al clon original minoritario y la delección se asociaría con evolución clonal. En el caso con el Ph variante, el patrón de señales de FISH es discordante con la presencia del transcrito *ABL/BCR* observado, sugiriendo un mecanismo en 2 etapas asociado también con evolución clonal.

GMED 56

PACIENTE MASCULINO 46,XX SRY-NEGATIVO, SIN AMBIGÜEDAD GENITAL: REPORTE DE CASO

Casas-Vargas A¹, L Rengifo³, J Galvis², D Martínez³, M Bueno³, J Blanco¹, W Usaquen¹, H Velasco². ¹Grupo de Genética de Poblaciones e Identificación Universidad Nacional de Colombia, ²Grupo de Genética Clínica Universidad Nacional de Colombia, ³Grupo de Citogenética Universidad Nacional de Colombia.
e-mail: lacasav@unal.edu.co

Se presenta un paciente masculino de 40 años de edad que consulta al grupo de identificación humana de la Universidad Nacional de Colombia para realizarse una prueba de paternidad. Al realizar la amplificación por PCR de 15 marcadores tipo STR del *kit Identifiler* -incluyendo la amelogenina-, se observa en los resultados la ausencia de amplificación correspondiente para el cromosoma-Y, lo cual es confirmado por la ausencia de perfil genético para este mismo cromosoma empleando 16 microsatélites del *Kit Y-Filer*. Una nueva muestra del paciente es remitida al grupo de citogenética, quienes obtienen cariotipo 46, XX. Adicionalmente se realiza FISH para SRY el cual es negativo (46,XX.ish (DXZ1x2)(SRY-)). En la valoración clínica se observa un fenotipo masculino asociado a talla baja e hipogonadismo. No hay evidencia ni

historia de ambigüedad sexual. Los niveles séricos de testosterona, 17 hidroxiprogesterona, estradiol y electrolitos son normales. La ecografía pélvica no reporta útero u otras estructuras Mullerianas. Por los hallazgos descritos se hace diagnóstico de Síndrome de Reversión Sexual 46,XX, al excluir otros diagnósticos como translocación de SRY o hiperplasia suprarrenal congénita. Existen tres categorías clínicas de este síndrome: hombres con características fenotípicas masculinas, hombres con ambigüedad genital y hermafroditas verdaderos. Recientes estudios han confirmado que en ausencia de SRY puede ocurrir una diferenciación sexual masculina, por sobreexpresión de genes como *Sox9* y *Sox3*, o mutaciones con pérdida de función en *Wnt4* and *Rspo1*.

GMED 57

REPORTE DE UN MOSAICISMO 46XX/47XXY EN UN PACIENTE FENOTÍPICAMENTE MASCULINO

Cassina G¹, A Sanguinetti¹, P Cardozo¹, P López¹, A Tapié², M Ramírez³, M Boidi², F Uturbey¹, V Raggio². ¹Departamento de Genética de la Facultad de Medicina. Montevideo, Uruguay, ²Policlínica de Genética, Hospital Pereira Rossell. Facultad de Medicina. Montevideo, Uruguay, ³Departamento de Endocrinología del Hospital Pereira Rossell. Montevideo, Uruguay.
e-mail: gabriela.cassina@gmail.com

El síndrome de Klinefelter es una de las anomalías cromosómicas más comunes, con una incidencia de 1/500 niños varones nacidos vivos. Los pacientes con Klinefelter típico presentan un cariotipo de 47XXY, resultado de una no disyunción de los cromosomas sexuales durante la primera o segunda división meiótica. En menor frecuencia se presenta la forma mosaico 47XXY/46X, resultado de una no disyunción en la mitosis posterior a la fecundación. En este caso la presencia de la línea celular 46XY atenúa el cuadro clínico. Con mucha menor frecuencia, se han registrado casos de mosaicismo 47XXY/46XX. En el presente trabajo presentamos el caso de un niño de 12 años que consultó por criptorquidia en la Policlínica de Genética del Hospital Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay. La anatomía patológica de la gónada reveló la presencia de tejido ovárico. Análisis citogenéticos convencionales en linfocitos demostraron un mosaicismo 46XX/47XXY. Se confirmó este resultado por la técnica de FISH (fluorescence in situ hybridization) donde se analizaron 100 núcleos que presentaron dos líneas celulares: 46XX(70%)/47,XXY (30%). La

importancia de una investigación interdisciplinaria completa desde el punto de vista clínico, citogenético y molecular en los pacientes con desórdenes en la diferenciación sexual se pone de manifiesto en este hallazgo de mosaicismo 47XXY/46XX de un paciente fenotípicamente varón pero con la presencia de órganos femeninos y que requiere un tratamiento quirúrgico, médico y psicológico complejo. Comunicamos este hallazgo por ser el primer caso reportado en nuestro país.

GMED 58

RELAÇÃO DO SNP -174G/C DO GENE IL-6 COM A DOENÇA CELÍACA EM PACIENTES ITALIANOS

Maranhão RMA^{1,3}, FA Esteves², S Crovella², PRE Souza¹.
¹Universidade Federal Rural de Pernambuco, ²Universidade Federal de Pernambuco, ³Universidade de Pernambuco.
 e-mail: rebeka_maranhao@hotmail.com

A interleucina -6 (IL-6) é uma citocina pró-inflamatória envolvida em respostas imune inata e adaptativa e tem sido extensivamente estudada no contexto de várias condições inflamatórias e imune, com resultados contraditórios. Estudos recentes mostraram alterações nos níveis da IL-6 no soro de pacientes celíacos e podem estar relacionados com polimorfismos genéticos que devem potencialmente contribuir para susceptibilidade à doença. O objetivo deste trabalho foi verificar se há relação entre o polimorfismo da região promotora -174 G/C (rs1800795) do gene IL-6 com a susceptibilidade à doença celíaca em uma população italiana. Foi realizado um estudo tipo caso-controle com 100 indivíduos celíacos (50 DQ2 e 50 DQ8) e 50 indivíduos controle saudáveis. A genotipagem do polimorfismo foi realizada através da técnica da PCR-RFLP utilizando a enzima de restrição Hsp92II. As comparações entre as frequências genotípicas e alélicas dos grupos em estudo foram realizadas através do software do programa BioEstat 5.0. Contudo, o resultado da distribuição das frequências não mostrou susceptibilidade à doença (p=0.15). Da mesma forma, quando os grupos foram estratificados, não houve diferença significativa entre as mesmas [DQ2 x DQ8 (p=0.43); DQ2 x Controle (p=0.45) e DQ8 x Controle (p=0.93)]. Assim sendo, o polimorfismo IL-6 -174 G/C não mostrou influência na susceptibilidade ao desenvolvimento da doença celíaca na população italiana estudada.
 Palavras chaves: IL-6, polimorfismo, doença celíaca.

GMED 59

ESTUDIO CITOMOLECULAR DE LA REPARACIÓN DEL ADN EN SANGRE PERIFÉRICA IRRADIADA CON DOSIS TERAPÉUTICAS

Córdoba EE^{1,2}, RV Campagno^{1,2}, R Marcos Dauer⁴, AM Güerci^{1,2,3}. ¹Instituto de Genética Veterinaria Ing. Fernando N. Dulout- IGEVET. Facultad de Ciencias Veterinarias. Universidad Nacional de La Plata, ²Centro de Investigaciones de Transferencia en Oncología Molecular Argentina- CITOMA. Red CIO Terapia Radiante, ³Cátedra de Radiobiología y Dosimetría. Facultad de Ciencias Exactas. Universidad Nacional de La Plata, ⁴Universidad Autónoma de Barcelona.
 e-mail: allycordoba@hotmail.com

La *radiosensibilidad individual* es un fenotipo complejo que responde a un tipo de herencia multifactorial, en el que se destaca la intervención de genes implícitos en diversas vías de señalización. Si bien se han realizado esfuerzos para encontrar marcadores de este fenotipo, los mismos aún no constituyen parte de las rutinas clínicas. Considerando que las rutas moleculares activadas por la radiación son variadas y de gran complejidad, la alternativa de pruebas genéricas podría adecuarse para instancias preliminares. De esta manera, el objetivo del trabajo fue evaluar la eficacia del Ensayo Cometa en virtud de establecer patrones de la capacidad de restauración del ADN y caracterizar la respuesta al desafío de tratamientos radiantes. Se analizaron 56 muestras de sangre provenientes del Instituto de Hemoterapia de La Plata, de mujeres jóvenes y potencialmente sanas. Las mismas fueron irradiadas con 6 Gy de rayos X y evaluadas con la versión alcalina del ensayo a distintos tiempos post-tratamiento. Si bien el efecto genotóxico es significativo respecto a los controles (p<0,001), el 57,28% de las células se recuperan a los 60 minutos de transcurrida la irradiación y al cabo de 120 minutos se observa el 71,5% de unidades sin daño. En relación a lo expuesto, los resultados permitirían sugerir la respuesta esperada bajo estas condiciones y evaluar cambios de protocolos radiantes en pacientes que manifiesten respuestas diferentes.

GMED 60

ESTUDIO DE VARIANTES ALÉLICAS EN EL GEN HAMP EN PACIENTES PORFÍRICOS Y EN INDIVIDUOS CON SIDEROSIS

Medina NM¹, FP Colombo^{1,2}, JV Lavandera¹, AMC Batlle¹, MV Rossetti^{1,2}, VE Parera¹. ¹CIPYP-CONICET/UBA- Hospital de

Clínicas, ²Depto. Química Biológica-FCEN-UBA.
e-mail: medinanama@yahoo.com.ar

La manifestación clínica de la Porfiria Cutánea Tardía (PCT) está asociada a factores desencadenantes, entre ellos la sobrecarga de hierro, llevando en general a siderosis hepática. En la hemocromatosis hereditaria (HH) se observan depósitos de hierro especialmente en hígado. Existen 6 tipos de HH, cada una asociada a un gen específico, siendo el gen HFE responsable de HH tipo I y el gen HAMP del tipo IIB. La hepcidina, codificada por HAMP es el principal regulador en la homeostasis del hierro. El objetivo fue estudiar la prevalencia de variaciones genéticas en HAMP que pudieran influenciar el desencadenamiento de la PCT. Se amplificaron y secuenciaron los tres exones, sitios de splicing y el promotor de HAMP en 37 pacientes PCT sin mutaciones en HFE. Se analizó el promotor por RFLP en otros cuatro grupos: sujetos con clínica HH con y sin mutaciones en HFE (13 y 17), sujetos control (69) y en 19 pacientes con Protoporfiria Eritropoyética (PPE). Se detectaron dos polimorfismos ya reportados: c.-153C>T en un PCT (2,7%) y c.-582A>G en 14 PCT (38%) y en 13 sujetos control (19%). Las frecuencias alélicas para c.-582G fueron: 0,101 (grupo control), 0,189 (PCT), 0,154 y 0,147 (HH con y sin mutaciones en HFE) y 0,158 (PPE). No se encontraron diferencias significativas entre los grupos analizados y el control, indicando que en nuestro país el desencadenamiento de la PCT no estaría asociado a la presencia de c.-582G. Esta variante en heterocigosis tampoco sería responsable de la siderosis observada en pacientes HH.

GMED 61

ANALYSIS OF THE ASSOCIATION OF THE MTHFR, CBS AND MTRR POLYMORPHISMS AND THE RISK FOR NEURAL TUBE DEFECTS

Sopó OL¹, I Zarante¹, R García¹, P Ayala¹, A León¹, MC Agudelo², C Restrepo². ¹Instituto de Genética Humana, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia, ²Fundación Espina Bífida Mónica Uribe por Amor, Medellín, Colombia.
e-mail: osopo@javeriana.edu.co

Neural tube defects (NTDs) are a group of congenital malformations that result in an incomplete closure of the neural tube from an interaction of several genes and environmental factors. Gene polymorphisms of the folate and homocysteine pathway are known as risks factors for NTDs in some populations.

The aim of this study is to evaluate the association between the polymorphisms and the risk for NTD. In order to evaluate the role of these polymorphisms and their interaction NTD risk we genotyped the polymorphisms by performing PCR-RFLPs method. Allele frequencies in the NTDs cases and controls were determined the association analysis was used to determine the risk factor association of the polymorphisms and NTD. An association between the 677T, 66G polymorphisms and the risk for NTDs malformation were found. An increased risk was found in cases mothers for the homozygous 677T/T and 66G/G genotype, significant association was also found when combined 677 C/C and 677 C/T genotypes and when applied the recessive genetic model (CC/CT vs TT), and when applied the dominant genetic model (CC/AC vs AA) in the total group of cases mothers. We did not observe any statistically significant difference between cases and controls for the other polymorphisms. This study provides the first evidence of the MTHFR C667 and MTRR A66G polymorphisms significantly influences the risk of NTDs. Further investigations are necessary about those polymorphisms in this and other genes in order to evaluate the impact of this polymorphic pathology.

GMED 62

EXPRESSÃO GÊNICA E PROTÉICA ELEVADA DOS RECEPTORES TOLL-LIKE TLR-2 E TLR-4 EM GASTRITE CRÔNICA *H. pylori*-POSITIVA

Cadamuro ACT¹, PM Biselli-Chicote², F Nasser³, PSF Pereira³, EPBM Vale³, K Miyasaki³, A Volpatto^{3,4}, R Acayaba⁴, EM Goloni-Bertollo², AE Silva¹. ¹UNESP –Universidade Estadual Paulista, ²FAMERP – Faculdade de Medicina, ³Hospital de Base, ⁴Hospital João Paulo II.
e-mail: ctc.aline@gmail.com

A *Helicobacter pylori* é o fator de risco mais fortemente associado ao câncer gástrico e lesões como a gastrite crônica. O fator de virulência CagA associa-e com uma resposta inflamatória mais acentuada e lesões gástricas mais severas. O reconhecimento da bactéria pelos receptores toll-like, como o TLR2 e o TLR4, desencadeia a resposta imune. Neste estudo, analisamos a expressão dos RNAm a partir de biópsias (21 pacientes para o TLR2 e 17 para o TLR4) pela técnica de qPCR em tempo real e a expressão protéica pela imunohistoquímica (14 pacientes para o TLR2 e 10 para o TLR4) em pacientes com gastrite crônica *H. pylori*

positivos (GC-Hp+) antes do tratamento da infecção e a associação com o genótipo de virulência *CagA*, detetado por PCR. Expressão protéica aumentada foi observada em 64,3% dos casos para TLR2 e 50,0% para TLR4, enquanto níveis aumentados de expressão do RNAm foram detectados em 71,4% casos para o *TLR2* (média=6,0±1,5) e em 76,5% para o *TLR4* (média=2,9±0,7). Observou-se uma correlação positiva entre a expressão para ambos os genes ($r=0,93$; $p=0,000$). Entretanto, o genótipo *CagA* não teve influência sobre a expressão gênica ($p=0,29$ para *TLR2*; $p=0,73$ para *TLR4*), nem sobre a expressão protéica ($p=0,86$ para *TLR2*; $p=0,22$ para *TLR4*). Portanto, os resultados evidenciam expressão gênica e protéica aumentada dos receptores *TLR2* e *TLR4* em indivíduos GC-Hp+, que consequentemente pode ativar citocinas inflamatórias envolvidas na resposta imune. Auxílio Financeiro: CNPq

GMED 63

POLIMORFISMOS TLR2 -196 A -174DEL E TLR4 +896A/G E ASSOCIAÇÃO COM CÂNCER COLORRETAL

Pronça MA¹, JG Oliveira², GS Cunrath³, JG Netinho³, EM Goloni-Bertollo⁴, EC Pavarino⁴, AE Silva¹. ¹UNESP - Universidade Estadual Paulista "Júlio de Mesquita Filho", São José do Rio Preto, SP, Brasil, ²USC-Universidade do Sagrado Coração, Bauru, SP, Brasil, ³Hospital de Base, São José do Rio Preto, SP, Brasil, ⁴FAMERP-Faculdade de Medicina, São José do Rio Preto, SP, Brasil.
e-mail: marcela-pronca@hotmail.com

Processos inflamatórios podem estar relacionados com o desenvolvimento de câncer colorretal (CCR). Dessa forma, polimorfismos em genes de receptores *Toll-like*, como *TLR2* e *TLR4*, importantes na resposta imune inata, podem ser candidatos a marcadores de suscetibilidade em CCR. Neste estudo caso-controle foi avaliada a associação dos polimorfismos *TLR2 -196 a -174del* e *TLR4+896A/G* (rs4986790) e fatores de risco (gênero, idade, tabagismo e etilismo) com o risco de desenvolvimento de CCR. Foram genotipados pelas técnicas de PCR alelo-específico e PCR-RFLP 434 indivíduos (194 CCR e 240 controles). Análise de regressão logística múltipla foi realizada utilizando os seguintes modelos: log-aditivo (homozigotos selvagens vs heterozigotos vs homozigotos polimórficos), dominante (homozigotos selvagens vs heterozigotos + homozigotos polimórficos) e recessivo (homozigotos selvagens + heterozigotos vs homozigotos polimórficos) ajustados para fatores de

risco ($p<0,05$). As frequências alélicas e genotípicas dos polimorfismos estavam em equilíbrio de Hardy-Weinberg para ambos os grupos. A variante polimórfica *TLR2 -196 a -174del* foi associada com risco aumentado de CCR conforme os modelos dominante (OR=1,72, IC95%=1,03-2,89; $p=0,038$) e log-aditivo (OR=1,59, IC95%=1,02-2,48; $p=0,039$), assim como idade acima de 60 anos (OR=1,89, IC95%=1,23-2,91; $p=0,004$) e hábito etilista (OR=2,87, IC95%=1,72-4,80; $p=0,000$). Contudo, não se observou associação com o polimorfismo *TLR4+896A/G*. Portanto, os resultados indicam associação da variante *TLR2 -196 a -174del* na etiologia de CCR na população brasileira.

GMED 64

IDENTIFICAÇÃO DE NOVAS MUTAÇÕES NO GENE COL1A1 EM PACIENTES COM OSTEOGÊNESE IMPERFEITA: UMA COLAGENOPATIA DO TIPO I

Moraes MVD^{1,2}, C Barbirato^{1,2}, MG Almeida², BVP Almada², MRGO Rebouças³, V Sipolatti³, VRR Nunes³, ANJ Akel³, FIV Errera^{1,4}, F Paula^{1,2}. ¹Programa de Pós-graduação em Biotecnologia, Rede Nordeste de Biotecnologia, Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória-ES, Brasil, ²Núcleo de Genética Humana e Molecular, Departamento de Ciências Biológicas, Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória-ES, Brasil, ³Hospital Infantil Nossa Senhora da Glória, Vitória-ES, Brasil, ⁴Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia, Vitória-ES, Brasil.
e-mail: markydor@yahoo.com.br

A osteogênese imperfeita (OI) representa um grupo de distúrbios hereditários do tecido conjuntivo associadas a anormalidades no colágeno tipo I e que resultam em fragilidade óssea. Formas dominantes (AD) surgem por falhas quantitativas ou qualitativas nos genes *COL1A1/COL1A2*, principais *loci* de mutações. As recessivas (AR) surgem por deficiência em eventos pós-traducionais, de dobramento da tripla hélice, de mineralização óssea e diferenciação osteoblástica. Este estudo objetivou identificar possíveis mutações no gene *COL1A1* em pacientes OI-like do HINSIG, Vitória-ES, Brasil. DNAs obtidos a partir de amostras de sangue foram submetidos à triagem por SSCP e sequenciamento automatizado, o que confirmou o diagnóstico em 21% dos casos analisados: duas novas mutações, c.2750delG (OI tipo I) e c.3239delC (OI tipo III), além de outras cinco já descritas, c.1056+1G>A (OI tipo IV), c.1138G>T (OI tipo I), c.1875+1G>C (OI tipo III), c.2559+1G>A (OI tipo I) e c.3235G>A (OI tipo I). Uma vez que o colágeno tipo I é um

heterotrímico em tripla hélice constituído por trincas $Gly-X-Y_n$, a detecção de mutações que prometem quantitativamente a síntese ou a integridade molecular da proteína confirma o diagnóstico clínico na OI AD. A não detecção de mutações em gDNA ou de possíveis grandes deleções em pacientes reforça a heterogeneidade clínica, alélica e de *locus* em OI. Nestes casos, recomenda-se uma criteriosa reavaliação do diagnóstico primário realizado e a triagem de genes adicionais, além de análises complementares em cDNA e da proteína alvo. Apoio financeiro: CNPq, UFES, FACITEC e FAPES.

GMED 65

ESCLEROSIS TUBEROSA. DIAGNÓSTICO FAMILIAR A PARTIR DE LA DETECCIÓN PRENATAL DE RABDOMIOMA CARDÍACO

Abbate S^{1,5}, S Andersen^{1,5}, G Chernovetzky², A Faganello³, M Ingilde⁴, M Rittler¹. ¹Sección Genética - Htal. Materno Infantil Ramón Sardá, ²Sección Cardiología Perinatal-Htal. Materno Infantil Ramón Sardá, ³Departamento de Obstetricia-Htal. Materno Infantil Ramón Sardá, ⁴División Urgencias, Htal. Materno Infantil Ramón Sardá, ⁵Centro Nacional de Genética Médica.

e-mail: silvinaabbate@hotmail.com

La esclerosis tuberosa (ET) se debe a una mutación autosómica dominante en los genes TSC1 o TSC2. Es de afectación multisistémica y se caracteriza por hamartomas en cerebro, piel y otros órganos. Tanto sus manifestaciones como el momento de su aparición son variables, pudiendo ser mínimos o incluso estar ausentes. Los rabdomiomas cardíacos son los signos más característicos en el recién nacido (RN) y entre el 50 y el 80% de estos tumores congénitos se asocia a ET. Presentamos dos casos de rabdomioma cardíaco diagnosticados prenatalmente y describimos su evolución postnatal. A partir de uno de ellos se realizó el diagnóstico de ET en otros integrantes de la familia, con escasa sintomatología. Esto permitió además inferir la presencia de ET en el RN y establecer un adecuado seguimiento para la detección precoz de otras complicaciones frecuentes, como tumores renales y cerebrales. Por otro lado, se recalca la importancia de descartar ET en los padres de un niño con rabdomioma cardíaco, para un adecuado asesoramiento familiar.

GMED 66

DUPLICAÇÃO Xq EM UM PORTADOR DE TRANSLOCAÇÃO (Xq;15)mat

Silva RAB, DH Souza, D Moretti-Ferreira. Serviço de Aconselhamento Genético – Departamento de Genética – Instituto de Biociências de Botucatu – Unesp - BRASIL.
e-mail: sag@fmb.unesp.br

Duplicação do braço longo do cromossomo X é rara, sempre associada à anomalias congênitas múltiplas e atraso do desenvolvimento, incluindo dismorfismo facial (bossa frontal, fissuras palpebrais curtas, epicanto, ptose palpebral, hipertelorismo, ponte nasal baixa, palato ogival, micrognatia, deficiência mental grave, hipoplasia de genitália e hipotonia. Nosso caso de 5 a, encaminhado ao nosso Serviço por apresentar ADNPM e epilepsia. Nasceu de parto normal sem intercorrências. Seu peso ao nascimento foi de 2,5 Kg (P=2,5%), firmou a cabeça com mais de 1 a, sentou sem apoio com 1 a e 5 m, andou com 2 a e 2 m e as primeiras palavras com 4 anos. Aos 5 a apresentou crise de convulsão controlada com fenobarbital. O exame físico apresentou peso de 25Kg (P=75%) estatura 1,19cm (P=75%) PC de 52cm (P=75%), abaulamento frontal, orelhas grandes, epicanto, ponte nasal estreita, base nasal alargada, narinas antevertidas, filtro nasal curto e apagado, lábio inferior volumoso, língua protusa, pescoço curto, hérnia umbilical, mãos pequenas, clinodactilia de 5º dígito, cristas dermopapilares apagadas, pés grandes, hálucos largos e hiperextensibilidade articular. Exame citogenético bandamento GTG e FISH, revelou cariótipo 46,XY,-15,der(X;15)(Xqter→Xq10::15q10→15qter). O estudo citogenético da mãe apresentou cariótipo 46,X,-X,-15,der(X)(Xpter→Xp10),der(X;15)(Xqter→Xq10::15q10→15qter) resultando em uma translocação equilibrada. As alterações dismórficas apresentadas pelo menor são devidas a duplicação do braço longo do cromossomo X. Foi realizado AG para o casal genitor.

GMED 67

DEFECTO EN LA COMPACTACIÓN CROMATÍNICA Y SU IMPACTO SOBRE LA INTEGRIDAD GENÉTICA DEL ESPERMATOZOIDE

Cabral NE, M Faut, MA González Torres, VY Rawe. REPROTEC. Laboratorio de Patología de Gametas y Embriones. Buenos Aires, Argentina.

e-mail: correodenoe22@hotmail.com

Introducción: Los espermatozoides reemplazan la mayoría de las histonas testiculares por proteínas fuertemente básicas denominadas protaminas.

Esta remodelación de la cromatina espermática tiene como función compactar el núcleo y proteger la información genética contenida. Objetivo: Relacionar los defectos en el empaquetamiento de la cromatina espermática con la susceptibilidad al daño en el ADN. Metodología: Se estudiaron 125 pacientes que consultaron por infertilidad. Los defectos en la compactación se evaluaron con Cromomicina A₃ (CMA₃) y tinción con Azul de Anilina (AA). La fragmentación del ADN se determinó mediante test de TUNEL. El análisis estadístico se realizó con el software SPSS16.0 y Epidat3.0. Resultados: Se encontró una correlación positiva significativa entre TUNEL y CMA₃ ($r=0,244$; $p<0,01$) y TUNEL y AA ($r=0,278$; $p<0,01$). Al comparar %TUNEL, en pacientes con CMA₃ alterada (>30%) y normal (<30%), se obtuvo un χ^2 de 29,33 ($p=0,0001$) y un OR de 8,85 (IC 95%, 3,84–20,42). De igual manera, en pacientes con valores alterados de AA (>30%) y normales (<30%), el χ^2 fue de 34,01 ($p=0,0001$) y un OR de 12,61 (IC 95%, 4,93–32,20). Conclusión: En esta población, los niveles de compactación de la cromatina están directamente relacionados con los niveles de fragmentación del ADN. Pacientes con valores de CMA₃ patológico tienen un riesgo 8,85 veces mayor de presentar valores de TUNEL patológicos (>20%). Ante valores de AA patológicos, el riesgo es 12,61 veces mayor. La compactación de la cromatina juega un papel principal en determinar el grado de vulnerabilidad al daño del ADN.

GMED 68

CARACTERIZACIÓN DE MUTACIONES EN EL GEN COL7A1 EN 14 FAMILIAS CON EPIDERMÓLISIS AMPOLLAR DISTRÓFICA

Natale MI, LE Valinotto, G Manzur. Hospital de Niños R. Gutiérrez.

e-mail: minatale@hotmail.com

La Epidermólisis Ampollar Distrófica (EAD) es una genodermatosis caracterizada por fragilidad cutánea que se evidencia por la aparición de erosiones y ampollas en la piel y mucosas ante el más mínimo roce o traumatismo. La transmisión es autosómica recesiva o dominante. Se han descrito más de 400 mutaciones asociadas a esta enfermedad, las cuales se encuentran dentro del gen COL7A1 que codifica la proteína colágeno VII. Dicho gen tiene 118 exones y se expresa principalmente en queratinocitos formando homotrímeros que constituyen los filamentos de anclaje. En este trabajo analizamos las características fenotípicas y genéticas de los pacientes

con EAD atendidos en el Servicio de Dermatología del Hospital de Niños R. Gutiérrez. Se estudiaron 22 pacientes y 23 familiares sanos pertenecientes a 14 familias no relacionadas provenientes de diferentes provincias argentinas. En cada caso, se extrajo ADN a partir de sangre periférica, posteriormente se amplificó cada exón por reacción en cadena de la polimerasa (PCR) con cebadores ubicados en los intrones flanqueantes. Los productos de PCR fueron purificados y luego secuenciados. El 75% de las mutaciones halladas fueron sustituciones, aunque también se observaron inserciones y alteraciones del *splicing*. Se encontraron tanto mutaciones previamente descritas por otros grupos, así como también nuevas mutaciones. Gracias al análisis del gen COL7A1 fue posible confirmar el diagnóstico clínico y permitir además el asesoramiento genético de los pacientes y sus familias.

GMED 69

EXPRESION DEL GEN SCARB1 EN PACIENTES CON DIABETES TIPO 2

Siewert SE¹, II Gonzalez¹, GV Mendoza¹, RO Lucero², MS Ojeda¹. ¹Universidad Nacional de San Luis, ²Centro de Salud de la Pcia de San Luis.

e-mail: ssiewert@unsl.edu.ar

En el Transporte Reverso del Colesterol la identificación del Receptor Scavenger Clase B Tipo 1 (SR-B1), caracterizado in vitro en animales de estudio, mostró ser un receptor relevante, que influye sobre los niveles de HDL-c, mediando la captación selectiva de colesterol esterificado desde el centro de las partículas HDL. Determinar los niveles de expresión de las isoformas SR-BI y SR-BII en controles y diabéticos tipo 2. La extracción de RNA se realizó a partir de sangre total, usando el método clásico de Chomczynski et al. (1987). La RT se llevó a cabo usando 5U/ μ l de AMV transcriptasa reversa y hexámeros, en la PCR, se usaron los primers: Forward 5'CTGCGTCTGCTGCTGGTCC3' y Reverse 5' GGCTCACGGTGTCTCAGGA 3', para identificar las dos isoformas y para el gen beta-globina se usaron los primers: Forward 5' CAACTTCATCCACGTTCCACC 3' y Reverse 5' GAAGAGCCAAGGACAGGTAC3'. Los productos de PCR se separaron mediante electroforesis en agarosa. Los niveles de ARNm fueron expresados como la relación entre la intensidad de las isoformas y la correspondiente a beta-globina. Los resultados mostraron que la expresión total del receptor fue significativamente mayor en Co respecto a

diabéticos ($p < 0,0002$); cuando se midió la expresión de las isoformas se observó en Co mayor expresión de SR-BI respecto a diabéticos ($p < 0,01$); mientras que la expresión de SR-BII fue significativamente menor en controles respecto a diabéticos ($p < 0,003$). La alteración de los niveles de lípidos plasmáticos ejercería una correlación negativa con la expresión del gen SCARB1.

GMED 70

MUTACIONES EN EL EXÓN 11 DEL GEN BRCA1 Y VARIANTES EN GENES DE BAJA PENETRANCIA EN PACIENTES CON CÁNCER DE MAMA FAMILIAR

Cortés-Urrea C, DM Tróchez-Jaramillo, M Solarte-Cadavid, G Barreto. Universidad del Valle, Cali-Colombia.
e-mail: karourrea64@gmail.com

El cáncer de mama se considera como la neoplasia femenina más frecuente, constituyéndose en la segunda causa de muerte para las mujeres de todo el mundo. En Colombia, esta neoplasia se perfila como un problema de salud pública de primer orden, ya que su incidencia ha crecido durante los últimos 30 años, ocupando el segundo lugar en frecuencia y siendo la tercera causa más común de muerte por cáncer. La mayoría de casos de cáncer son esporádicos, pero existe entre un 5-15% de casos en los que se presenta historia familiar positiva en las afectadas. Con el objetivo de determinar cuáles son las mutaciones más frecuentes en pacientes con cáncer de mama y/u ovario familiar, se secuenció el exón 11 del gen BRCA1 en 80 familias con esta neoplasia y 80 controles sanos no relacionados entre sí. Adicionalmente en el mismo número de familias se estudiaron los genes de baja penetrancia RAD51 y XRCC3. Se encontraron 19 alteraciones de secuencia de las cuales 16 son compartidas con otras poblaciones del mundo y 3 son propias para Colombia en BRCA1. El polimorfismo G135C RAD51 no mostró diferencias significativas entre casos y controles, contrario a lo que se observó para T241M XRCC3, lo cual indica que los portadores de la variante T241M XRCC3 tienen incrementado el riesgo de desarrollar la patología 2.14 veces más que un individuo que porta el alelo normal. Todas las alteraciones de secuencia halladas en el presente estudio deben ser considerados en el diagnóstico de pacientes con predisposición genética a cáncer de mama y sus familiares en Colombia.

GMED 71

POLIMORFISMOS NO PROMOTOR DO GENE DA INTERLEUCINA-6 EM PACIENTES COM LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO

Angelo HDS¹, IIFG Silva², NM Asano³, HA Silva¹, MMD Maia², PRE Souza². ¹Departamento de Genética da Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), ²Laboratório de Genética, Bioquímica e Sequenciamento de DNA Prof Tânia Falcão da Universidade Federal Rural de Pernambuco (UFRPE), ³Departamento de Clínica Médica, Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Pernambuco (UFPE).
e-mail: isaurinhaifgs@hotmail.com

O lúpus eritematoso sistêmico (LES) é uma doença crônica e autoimune com uma patogênese complexa que envolve vários fatores genéticos e ambientais. A doença é caracterizada pela produção de auto-anticorpos e alterações nas funções do sistema imune-inflamatório. No entanto, a completa etiologia do LES é ainda desconhecida. Polimorfismos em genes citocinas podem desempenhar um papel importante no desenvolvimento e nas manifestações clínicas do LES. Dentre as citocinas atualmente estudadas, a Interleucina 6 (IL-6) é uma importante molécula pro-inflamatória envolvida na patogênese do LES. O presente estudo investigou a relação do polimorfismo na região promotora (-174 G/C) do gene da IL-6 com o LES em pacientes brasileiros. Foi realizado um estudo tipo caso-controle com 50 pacientes com LES e 50 controles saudáveis. O polimorfismo foi detectado pela técnica da PCR-RFLP. A digestão das amostras foi realizada com a enzima de restrição HSP92II e analisada em gel de poli-acrilamida a 6%. Os resultados mostraram diferenças significativas na distribuição dos genótipos entre pacientes e controles ($\chi^2 = 8.667$; $P = 0.0131$). Além disso, foi observado que indivíduos portadores do alelo G tiveram cerca de 3.5 vezes maior chance de risco para o desenvolvimento do LES (OR = 3.63; $P = 0.0038$). Este estudo apresenta evidências preliminares de associação entre polimorfismo na região promotora (-174 G/C) do gene da IL-6 e a susceptibilidade ao LES em uma população brasileira.

GMED 72

POLIMORFISMOS GENÉTICOS MATERNO E O NASCIMENTO DE INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DE DOWN: METANÁLISE

Victorino DB¹, JM Biselli¹, BL Zampieri¹, CC Mendes¹, MF

Godoy², EM Goloni-Bertollo¹, EC Pavarino¹. ¹Unidade de Pesquisa em Genética e Biologia Molecular – UPGEM, Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto – FAMERP, São José do Rio Preto, SP, Bra, ²Laboratório de Pesquisa e Teoria do Caos Aplicada à Medicina, Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto–FAMERP, São José do Rio Preto, SP, Bra.

e-mail: dani_balduino@hotmail.com

A Síndrome de Down (SD) é a causa mais comum de deficiência mental de etiologia genética e, em 95% dos casos, é atribuída a trissomia livre do cromossomo 21 resultante da não disjunção meiótica materna. Estudos sugerem que o metabolismo anormal do folato e polimorfismos no gene metilenotetrahidrofolato redutase (*MTHFR C677T* e *A1298C*) podem ser fatores de risco materno para a SD, porém diversos estudos que investigaram esta associação relataram resultados contraditórios ou inconclusivos. Portanto, o objetivo deste estudo foi determinar, por meio de metanálise (MA), se o nascimento de indivíduos com SD está associado com a presença de polimorfismos materno, com base em evidências da literatura. Os estudos publicados em inglês e anteriormente a junho de 2012 foram selecionados por meio de busca eletrônica no PUBMED, usando o critério (metilenotetrahidrofolato redutase ou *MTHFR C677T* ou *A1298C*) e (síndrome de Down ou Trissomia 21). Relatos de caso, editoriais e artigos de revisão foram excluídos. A MA avaliou a associação entre cada polimorfismo e SD para frequência alélica, e para os modelos recessivo e dominante do alelo polimórfico. Os resultados foram expressos em *odds ratio* (OR) com intervalo de confiança de 95%. Foram incluídos dados de 24 estudos e a MA mostrou uma associação significativa para o modelo dominante entre *MTHFR C677T* e SD [*random effects* OR = 1,44 (IC: 1,22-1,71)]. Entretanto, para o *MTHFR A1298C*, essa associação não foi verificada. Portanto, nossos resultados sugerem que o polimorfismo *MTHFR C677T* desempenha um papel significativo para a ocorrência da SD.

GMED 73

PAPILOMAVÍRUS HUMANO: ESTUDO EPIDEMIOLÓGICO E DE PREVALÊNCIA EM ADOLESCENTES MASCULINOS

dos Santos Gomes Freitas Silva PL^{1,2}, SJ Araujo Guimaraes², M dos Santos Vieira¹, J Lucena dos Santos¹, S Vieira Rodrigues Dumont¹, F Castello Branco Vidal^{1,2}, MD Soares Brandão Nascimento^{1,2}. ¹Universidade Federal do Maranhão, ²Banco de Tumores e DNA do Maranhão.

e-mail: pedromed91@yahoo.com.br

A infecção pelo Papilomavírus Humano está associada a cerca de 50% dos casos de câncer de pênis, e a 99,7% dos casos de câncer de cérvix. A detecção genital do vírus é frequente em jovens sexualmente ativos. Também se encontra fragmentos do DNA do vírus em cânceres da cavidade oral e orofaringe, dados ainda pouco explorados para tumores escamosos. O objetivo do estudo foi estabelecer a prevalência de HPV oral em jovens de uma escola da cidade de São Luís, Maranhão, Brasil, correlacionando-a com as características sociais, demográficas e fatores de risco para infecção por HPV. O estudo foi transversal de prevalência da infecção oral por HPV em 35 jovens do sexo masculino, sexualmente ativos, na faixa etária de 14 a 19 anos, alunos do Centro Integrado Rio Anil (CINTRA). A assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) condicionou a participação. Amostras de swab oral foram coletadas e o DNA extraído (QIAamp DNA Tissue kit-QIAGEN). Foram realizadas PCRs do tipo Nested, com primers PGMY 09/11 e GP+5/GP+6 e eletroforese em gel de agarose 2%. Depois foi aplicado questionário para avaliar aspectos epidemiológicos e sociodemográficos. A análise estatística foi feita no programa Epi Info versão 3.3.2. A taxa de infecção foi de 36,4% nos solteiros, 40% nos tabagistas e de 35% nos estilistas. Nenhum dos infectados declarou usar sempre o preservativo, o que consistiu em condição absoluta entre aqueles que apresentaram a PCR positiva. O estudo epidemiológico da prevalência de HPV em jovens pode despertar para a forte transmissão e para o melhoramento das vacinas.

GMED 74

POLIMORFISMO -493 DEL GEN DE LA PROTEÍNA MTP Y SU RELACIÓN CON HÍGADO GRASO Y DIABETES TIPO 2

Palavecino MA¹, SE Siewert¹, R Lucero², LE Fariás Altamirano¹, II Gonzales¹, MS Ojeda¹. ¹Facultad de Química, Bioquímica y Farmacia-Universidad Nacional de San Luis, ²Centro de Salud de la Provincia de San Luis.

e-mail: msojeda@unsl.edu.ar

La Diabetes Tipo 2 (DMT2) incrementa significativamente la prevalencia y gravedad de hígado graso no alcohólico (NASH). Se ha encontrado NASH en el 62% de los pacientes con diabetes. Genéticamente el desarrollo de NASH se asocia con la proteína MTP (*Microsomal Triglyceride Transfer Protein*) la misma transfiere triglicéridos a

las apolipoproteínas B, dando lugar a la formación de VLDL lo que facilita la salida de los lípidos de las células hepáticas. El polimorfismo más común estudiado en la región promotora del gen de la MTP es el -493 G/T, asociado con una disminución de la actividad de la MTP. **Objetivo:** determinar la frecuencia del polimorfismo -493 del gen MTP y su asociación con los niveles lipídicos en pacientes con DMT2. **Métodos:** Se analizaron 50 individuos con DMT2 y 23 no diabéticos (Co) de ambos sexos. Se determinaron parámetros antropométricos y bioquímicos. El ADN genómico se extrajo de sangre periférica. Los genotipos se identificaron mediante el método de Tetra Primer ARMS-PCR. **Resultados:** la distribución de las frecuencias genotípicas entre diabéticos y Co fue: G/G: 52% y 61%; G/T: 22% y 26%; TT: 4% y 13%, respectivamente. Las frecuencias alélicas fueron de .74/.26. Los DMT2 portadores del al menos un alelo T, mostraron diferencias en IMC, CT, LDLc y TG. Al analizar DMT2 y Co portadores de genotipo G/G mostraron diferencias en: CT, HDLc, LDLc y TG, y los portadores de G/T + T/T: en IMC, HDLc, LDLc y TG. **Conclusiones:** La disminución de los niveles de TG en los Diabéticos Tipo 2 portadores del alelo T podría conferir mayor riesgo a desarrollar NASH.

GMED 75
ANÁLISIS DE LA FRECUENCIA DEL POLIMORFISMO -107 C/T DEL GEN PON-1 EN PACIENTES DIABÉTICOS TIPO 2

Fariás Altamirano LE¹, SE Siewert¹, II Gonzalez¹, A Palavecino Nicotra¹, RO Lucero², MS Ojeda¹. ¹Universidad Nacional de San Luis, ²Centro de Salud de la Pcia de San Luis.
e-mail: luzver86@hotmail.com

La Paraoxonasa (PON-1) es una enzima asociada a HDL que protege a las lipoproteínas del proceso oxidativo, que en los pacientes Diabéticos Tipo 2 (DMT2) se encuentra aumentado. La oxidación lipídica juega un rol importante en el desarrollo de enfermedades vasculares. Existen evidencias que la actividad de PON-1 esta reducida en sujetos con DMT2. Se han identificado varios polimorfismos entre ellos el -107 C/T (rs705379) que se asocia con una disminución en la actividad enzimática. **Objetivo:** Determinar la frecuencia genotípica del polimorfismo -107C/T de PON-1 en pacientes con DMT2 y Co y su relación con el perfil lipídico. **Métodos:** Se estudiaron 63 individuos con DMT2 y 20 no diabéticos (Co) de ambos sexos. Se determinaron parámetros antropométricos y

bioquímicos. El ADN genómico se extrajo mediante el método de Fenol-Cloroformo, a partir de sangre periférica, identificando los genotipos de la variante rs 705379 mediante el método de Tetra Primers ARMS-PCR. Los productos de PCR se corrieron en un gel de agarosa al 2 %, teñido con Gel Red y se observaron en un transiluminador UV. Las frecuencias alélicas se encontraron en equilibrio de Hardy-Weinberg. **Resultados:** la distribución de las frecuencias genotípicas entre diabéticos y Co fue: CC 52,38% y 80%; CT 36,5% y 20%; TT 11,11% y 0%, respectivamente. Los sujetos portadores del genotipo TT mostraron menores niveles de HDL-c comparados con los otros genotipos. **Conclusión:** Se puede inferir que los pacientes diabéticos portadores del genotipo TT podrían presentar mayor riesgo para sufrir eventos cardiovasculares.

GMED 76
CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO EN NIÑOS CON SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Foncuberta ME, K Abralde, S Caino, A Francheri Wilson, V Fano, L Chertkoff, M Torrado. Hospital de Pediatría Garrahan.
e-mail: eugefoncu@gmail.com

Introducción: El Síndrome de Prader-Willi (SPW) es una enfermedad multisistémica con una etiología compleja: deleción de la región 15q11q13 de origen paterno (deleción 1 y 2), disomía uniparental materna (DUPm) y defectos de impronta. **Objetivo:** Evaluar diferencias fenotípicas entre los distintos grupos etiológicos. **Pacientes y métodos:** 164 pacientes con SPW (79/85 F/M) fueron diagnosticados por test de metilación (Southern Blot). Los subtipos etiológicos fueron establecidos mediante MLPA y análisis de microsatélites. **Evaluación clínica según criterios de Holm.** Medidas antropométricas: peso, talla, talla sentado, perímetro cefálico e índice de masa corporal (IMC). Presencia de convulsiones, escoliosis y severidad de la misma. Se evaluó cociente intelectual y conducta adaptativa según pruebas de Wechsler y Vineland. **Test estadísticos:** ANOVA, X², Fisher, Mann-Whitney. **Resultados:** de los criterios de Holm sólo la frecuencia de hipopigmentación fue mayor en el grupo delecionado (p<0.0001) sin diferencias entre ambos subtipos de deleción. La presencia de convulsiones fue más frecuente en los pacientes con deleción 2 (p=0.02). Con respecto a las medidas antropométricas, la media del perímetro cefálico expresado en z score fue menor en el grupo con deleción (p=0.002), un mayor IMC fue observado

en niñas mayores de tres años con delección tipo 2 ($p=0.03$). La presencia de escoliosis severa fue mayor en el grupo con DUPm ($p=0.03$). Conclusiones: este estudio provee nuevos datos acerca de las diferencias fenotípicas entre los diferentes subtipos etiológicos en niños con SPW.

GMED 77

DETECCIÓN DE UN CASO DE SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN POR MLPA EN ARGENTINA

Laurito S¹, T Branham¹, G Herrero², S Marsa³, F Garro², M Roque¹. ¹Laboratorio de Alteraciones Genéticas y Epigenéticas en Patologías Humanas, IHEM-CCT-CONICET-Mendoza; Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Cuyo, Mendoza, Argentina, ²Pediatría San Luis Centro Médico Privado, San Luis, Argentina, ³GENES, San Luis, Argentina.
e-mail: smarsa@gmail.com

El Síndrome de Williams-Beuren (WBS) es un trastorno del desarrollo neurológico que incluye diferentes manifestaciones clínicas como estenosis aórtica supra valvular, lesiones cerebrovasculares, retraso en el crecimiento, rasgos faciales “élficos” y retraso mental. Es causado por una microdelección heterocigótica de genes contiguos en la banda cromosómica 7q11.23, generando un cambio en el número de copias (CNV) de esta región crítica. Los pacientes presentan una amplia manifestación clínica y variada expresión fenotípica. La confirmación de la sospecha clínica es esencial para el seguimiento clínico del paciente y el asesoramiento genético de la familia. La técnica estándar para la detección del síndrome de WB es la hibridación fluorescente in situ. En los últimos años la metodología MLPA ha sido incorporada a los laboratorios diagnóstico para la detección de CNV relacionados con distintas enfermedades, incluyendo WBS. El objetivo de este trabajo fue confirmar el diagnóstico clínico de síndrome de WBS en un paciente pediátrico, utilizando la técnica de MLPA. Los ensayos por MLPA permitieron confirmar el diagnóstico clínico e identificar los genes afectados en el caso clínico reportado. En regiones de Argentina como Cuyo, donde la determinación por FISH no está disponible para esta enfermedad, la metodología MLPA ha permitido confirmar el diagnóstico clínico y detectar los genes involucrados en la alteración. Hasta nuestro conocimiento basado en búsqueda bibliográfica, esta es la primera confirmación de diagnóstico del síndrome de WB por la técnica de MLPA en Argentina

GMED 78

ESTUDIO GENÉTICO-MOLECULAR AMPLIADO DE HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA EN PACIENTES CHILENOS

Poggi H, A Martínez-Aguayo, M Lagos, E Romeo, P Arroyo, G Mella. Departamentos de Laboratorios Clínicos y Pediatría, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.
e-mail: hpoggi@med.puc.cl

La hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 21-hidroxilasa (21OHD) tiene una base genética compleja, dada por la alta homología entre el gen activo que codifica para esta enzima (*CYP21A2*) y el pseudogen (*CYP21A1P*), los que además están repetidos en tándem. En nuestro país, se ha utilizado hasta ahora PCR alelo-específico, con lo que se detectan sólo mutaciones derivadas del pseudogen en el 80% de los alelos. El objetivo de este trabajo fue ampliar el estudio genético-molecular y detectar rearrreglos mayores, número de copias de gen activo y pseudogen, así como mutaciones puntuales no derivadas del pseudogen. Para ello, se analizaron 35 pacientes con diagnóstico clínico de 21OHD con un o ningún alelo identificado por PCR alelo-específico. Para detectar la presencia de gen activo, pseudogen y genes híbridos se utilizó PCR para fragmentos grandes, para estimar el número de copias se usó MLPA (*multiple ligation probe assay*) y para identificar mutaciones puntuales se secuenció el gen activo. En todos los pacientes se identificó la alteración en ambos alelos, en 18 de los 70 alelos se encontró la mutación Arg483fsX58 y en 3 se detectaron mutaciones no descritas. En más del 90% de los alelos con la mutación Val281Leu, se observó que se asocia a la presencia de un híbrido pseudogen-gen activo. El uso de estas metodologías no sólo permite identificar la alteración en todos los pacientes estudiados, sino que también hace posible una mejor definición del genotipo, permitiendo la confirmación del diagnóstico clínico y un adecuado asesoramiento genético.

GMED 79

CARACTERIZAÇÃO FUNCIONAL DAS ISOFORMAS DE CALICREÍNA 8 EM CÂNCER

Stefanini ACB¹, F Carregaro¹, T Henrique¹, BR Cunha¹, NJF Silveira², LM Sobral³, AM Leopoldino³, F Ferrari⁴, EHT Silva¹.
¹Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto-FAMERP,
²Universidade Federal de Alfenas-UNIFAL, ³Universidade de São Paulo-USP, ⁴Universidade Estadual de São Paulo-UNESP.
 e-mail: anacstefanini@yahoo.com.br

Os carcinomas epidermóides de cabeça e pescoço (CECP) estão entre os mais incidentes tipos de câncer. São estimados mais de 600 mil novos casos de CECP por ano no mundo e 14 mil no Brasil. Atingem a cavidade oral, faringe e laringe, e seus principais fatores etiológicos são o fumo e o álcool. A literatura cita alterações na expressão de muitas proteínas, incluindo as secretadas em fluidos corporais. O presente trabalho teve como objetivo investigar a participação da calicreína 8 (hK8), uma serino-protease extra-celular, no desenvolvimento desses tumores. Para isso, foi avaliado o efeito da indução ectópica do gene *KLK8* no índice de proliferação, na morfologia celular e nas características de migração e invasividade da linhagem celular Hep-2, originalmente descrita como procedente de CECP de laringe. Considerando a ausência de dados na literatura, foi também realizada a modelagem molecular por homologia da hK8 com o programa MODELLER. O experimento de transfeção utilizou o vetor de expressão comercial pCMV6-AC com o sistema Neon. Os resultados obtidos mostraram morfologias distintas na comparação da célula transfectada com a controle. O teste ANOVA não evidenciou diferença significativa entre os dois grupos em relação à capacidade de migração ($p=0,124$), ao contrário do ensaio de invasão ($p=0,024$) e de proliferação ($p<0,0001$). A modelagem molecular foi realizada utilizando a sequência da calicreína 5, que exibe identidade de cerca de 40% com a hK8. Os resultados podem contribuir, posteriormente, para o desenvolvimento de ligantes que inibam a função da proteína.

GMED 80

TRES MUTACIONES DEL CROMOSOMA X EN UNA FAMILIA

Correa CM¹, WM Gerding², C Bidinost³, L Rey¹, A Mazzeo⁴, ML Mostacciolo⁵, AJ Palermo Castaño¹, SI Giacosa¹, AL Rosa³, J Kötting², JT Epplen², RD Carrero Valenzuela¹. ¹Or. Genética, Fac. de Med., Universidad Nac. de Tucumán, Argentina, ²Humangenetik, Ruhr-Universität Bochum, Deutschland, ³Lab. de Genét. Molec., Sanatorio Allende, Córdoba, Argentina, ⁴Dipart. di Neuroscienze, Scienze Psichiatriche e Anestesiologiche, Università di Messina, Italia, ⁵Lab. di Genetica Umana, Dipartimento di Biologia, Università

di Padova, Italia.

e-mail: roque.carrero@gmail.com

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al X puede deberse a mutaciones en el gen *GJB1/Cx32* (conexina 32) en Xq13.1 (CMTX1, OMIM 302800); a su vez, la distrofia muscular de Duchenne (DMD, OMIM 310200) se relaciona con mutaciones en el gen *DMD* (distrofina) en Xp21.2. Estamos estudiando una familia de ascendencia italiana de Tucumán, Argentina, con 2 sustituciones en *GJB1/Cx32*, c.383C>T(p.128S>L) y c.383C>A(p.128S>X), y con una portadora obligatoria de CMTX1, 2 de cuyos hijos adolescentes murieron con DMD. Ambas mutaciones afectan al mismo nucleótido en idéntico contexto genético (haplotipo), implicando un único cromosoma de origen. OBJETIVOS: indagar la secuencia temporal de las sustituciones y la posible base molecular de la DMD. MÉTODOS: Se utilizó ADN genómico orgánicamente extraído. Se comparó el haplotipo sustituido con los de mutaciones idénticas en familias italianas, y se buscó microdeleciones en *DMD*. RESULTADOS: El haplotipo sustituido es parcialmente idéntico al de la misma mutación sin sentido en una familia italiana. La madre de los dos varones con DMD es heterocigota para *GJB1/Cx32*, c.383C>T(p.128S>L) y *DMD*, g.ex3-44del. DISCUSIÓN: La identidad interfamiliar parcial del haplotipo sugiere que la mutación sin sentido es ancestral. Su cambio posterior en una mutación de sentido evoca las reversiones adaptativas de especies inferiores. La heterocigosidad para DMD no habría sido investigada sin la historia familiar. Aunque la microdelección está *in-frame*, su tamaño explicaría ambas muertes. La doble heterocigosidad justificaría un seguimiento más estrecho.

GMED 81

INVESTIGAÇÃO DE I27L EM HNF1A SUSPEITOS DE MODY

Graça FO¹, AGF Almeida², BA Nunes¹, AF Vidal¹, MS Faria², ERL Mesquita¹. ¹Laboratório de Estudos Genômicos e de Histocompatibilidade, ²Serviço de Endocrinologia do Hospital Universitário da Universidade Federal do Maranhão.
 e-mail: nanda_2020_oliveira@hotmail.com

MODY 3 é o mais frequente tipo de diabetes mellitus (DM) monogênico autossômico dominante causado por mutações no gene *HNF 1a* e caracterizado por um defeito na secreção de insulina, diminuição no limiar renal de glicose e sensibilidade a sulfonureia na maioria das vezes. Já foram descritas mais de

300 mutações no gene, dentre *missense*, deleções, *nonsense*, inserções e duplicações. O objetivo foi analisar as mutações do gene *HNF1α* em pacientes atendidos no ambulatório de DM1 do Hospital Universitário da UFMA São Luís – MA (HUUFMA) e descrever as mutações encontradas neste gene. Foi realizado a Extração de DNA; PCR e Sequenciamento automático do gene *HNF1α*. Foram incluídos na amostra 20 pacientes portadores de DM1; onze do sexo feminino, dos quais onde apresentaram uma média de idade de $33,3 \pm 8$ anos. Foi encontrada uma mutação *missense* I27L (ATC CTC) em cinco pacientes. Relatos da literatura mostram que mutações nessa região podem quebrar a habilidade do *HNF1α* em formar dímeros, assim como a interação com o coativador para formar o complexo tetramérico. A isoleucina é um aminoácido extremamente conservado. In vitro, este polimorfismo já mostrou estar associado a uma diminuição na atividade transcripcional do gene e na função dos promotores transportadores de glicose. In vivo, também tem indicado alterações no metabolismo da glicose, associando-o principalmente a resistência insulínica, mais importante em homozigotos. Também está associada com riscos de DM2 em indivíduos maiores de 60 anos e com sobrepeso ($IMC > 25 \text{ Kg/m}^2$).

oxidative enzymes including glutathione peroxidase, superoxide dismutase and catalase in patients cells. In conclusion our data showed that anti-oxidative activity of resveratrol might diminish oxidative stress, thus can be considered in pharmacological treatment of AMD.

GMED 82

RESVERATROL MAY REDUCE OXIDATIVE STRESS IN AMD PATIENTS

Szaflik JP¹, M Stanczyk², M Zaras¹, M Mrowicka², J Szaflik¹, I Majsterek². ¹Department of Ophthalmology, Medical University of Warsaw, Samodzielny Publiczny Kliniczny Szpital Okulistyczny, Warsaw, Poland, ²Department of Clinical Chemistry and Biochemistry, Medical University of Lodz, Lodz, Poland.

e-mail: jacek@ophthalmology.pl

Resveratrol (trans-3,4',5-trihydroxystilbene), a polyphenolic compound has been found to have anti-oxidant activities. In this study we presented that resveratrol reduces oxidative stress involved in age-related macular degeneration (AMD) pathogenesis. DNA damages in peripheral lymphocytes of 10 patients suffering from age-related macular degeneration according to 10 healthy subjects were investigated after resveratrol pretreatment for 15 min at 37 °C by comet assay. Resveratrol decreased oxidative DNA lesions in AMD patients as compared to healthy controls. It was also found that resveratrol might increase the activity of main anti-



BAG
Journal of
Basic & Applied Genetics

COMUNICACIONES LIBRES



GMI

GENÉTICA DE MICROORGANISMOS

GMI 1

ANÁLISIS DE LA EXPRESIÓN DE GENES EN ECTOMICORRIZAS DE *Scleroderma laeve* Y *Eucalyptus grandis*

Betancourth BL¹, MF Pereira², MP Zubieta³, JA Teixeira³, MV Queiroz³, EF Araújo³. ¹Lab. de Patología Florestal e Genética da Interação Planta-Patógeno, Departamento de Fitopatologia, BIOAGRO, Universidade Federal de Viçosa, MG Brasil, ²Laboratório de Associações Micorrízicas, Departamento de Microbiologia, BIOAGRO, Universidade Federal de Viçosa, MG, Brasil, ³Laboratório de Genética Molecular e de Microorganismos, Departamento de Microbiologia, BIOAGRO, Universidade Federal de Viçosa, MG, Brasil.
e-mail: blanca.betancourth@ufv.br

Ectomicorrizas (ECM) son asociaciones mutualistas entre raíces de plantas y hongos del suelo. *Scleroderma laeve* es un hongo basidiomiceto capaz de formar ECM con *Eucalyptus*. Estudios sobre expresión génica son importantes para el entendimiento de mecanismos que ocurren durante la formación de ECM. El gen que codifica RAS fue descrito en diferentes trabajos siendo expresado diferencialmente en varias asociaciones ECM, de la misma forma que genes de factores de elongación de traducción, importantes en la síntesis proteica, y genes que codifican proteínas de las subunidades de ATP sintetasa, responsables por proveer el ATP necesario para sustentar las funciones dependientes de energía en ECM. Las proteínas monoméricas RAS son responsables por unirse al GTP y regulan vías de transducción de señales, promoviendo alteraciones adaptativas que pueden resultar en la formación de ECM. En esta investigación, secuencias parciales de los genes que codifican ATP sintetasa (*atp6*), proteína RAS (*ras*) y el factor de elongación *ef1a* (*ef1a*) fueron aisladas y su expresión génica analizada antes y después del contacto físico entre *S. laeve* y *Eucalyptus grandis*, durante la formación de ECM. Las secuencias parciales de los genes *atp6*, *ras* y *ef1a* de *S. laeve* fueron obtenidas con 503, 368 y 879 pb, respectivamente. Los genes *atp6* y *ef1a* fueron expresados durante todas las etapas de la formación de las ECM. El gen *ras* fue expresado después de tres, 15 y 30 días, sugiriendo que las vías de transducción de señales mediada por *ras* pueden ser funcionales durante el establecimiento de la simbiosis.

GMI 2

ANÁLISIS GENÉTICO PARA LA PRODUCCIÓN DE CO₂ EN *Saccharomyces cerevisiae* DURANTE UNA FERMENTACIÓN

VÍNICA

Jara M¹, F Salinas², G Liti², MA Ganga¹, C Martínez^{1,3}. ¹Laboratorio de Biotecnología y Microbiología Aplicada, Departamento de Ciencia y Tecnología de Alimentos, Universidad de Santiago de Chile (USACH), ²Institute of Research on Cancer and Ageing of Nice (IRCAN), University of Nice Sophia-Antipolis, 06107 Nice, France, ³Centro de Estudios en Ciencia y Tecnología de los Alimentos (CECTA), Universidad de Santiago de Chile (USACH).
e-mail: claudio.martinez@usach.cl

Deducir los factores genéticos que influyen en los patrones de variación fenotípica permite conocer las bases moleculares de la diversidad fenotípica. La principal estrategia para estudiar los rasgos cuantitativos es a través del análisis de ligamiento en el cual la identificación de los loci de rasgos cuantitativos (QTLs) ha sido realizada analizando las variaciones fenotípicas en una etapa de un determinado proceso, dentro y entre especies. Sin embargo, las múltiples bases genéticas subyacentes solo son observables si los QTL's tienen una contribución a través de todo el proceso y una significancia al momento del análisis. En este trabajo, haciendo uso de un cruzamiento entre dos cepas divergentes de *Saccharomyces cerevisiae*, nosotros realizamos un análisis de ligamiento que permitió correlacionar la variación fenotípica para el rasgo pérdida de CO₂ con 5 regiones cromosómicas a través del proceso de fermentación, demostrando que los QTLs muestran patrones dinámicos a través de este proceso y que supone un control genético sobre la varianza fenotípica en una manera tiempo específica. A nuestro entender es la primera descripción de QTL dinámicos.

GMI 3

EFECTO DE LOS GENES ARR1, RDL1 Y ATO2 EN EL CONSUMO DE NITRÓGENO DURANTE LA FERMENTACIÓN ALCOHÓLICA

Muñoz V¹, D Soto¹, V García¹, MA Ganga¹, C Martínez^{1,2}. ¹Departamento de Ciencia y Tecnología de los Alimentos. Facultad Tecnológica. Universidad de Santiago de Chile (USACH), ²Centro de Estudio de Ciencia y Tecnología de los Alimentos (CECTA). Universidad de Santiago de Chile (USACH).
e-mail: vagarcia1977@gmail.com

Saccharomyces cerevisiae es el principal responsable de la fermentación alcohólica, proceso complejo en el cual la escases de nitrógeno en el mosto es una de

las principales causa de enlentecimiento y paradas de la fermentación, provocando grandes pérdidas en la industria. Nuestro laboratorio ha abordado este problema mediante la comparación de los perfiles transcripcionales de dos cepas genéticamente emparentadas que difieren en la cantidad de nitrógeno consumido. Así, se identificaron 348 genes que varían su expresión entre estas cepas. Para determinar el efecto de algunos de estos genes se evaluó la sobreexpresión de los genes *ARR1* y *RDL1* que codifican para un factor transcripcional y una proteína de función desconocida en la cepa vínica EC1118. Los resultados indican que la sobreexpresión de *ARR1* aumenta el consumo de amonio al final de la fermentación (94.5 ± 6.4 mgN/L) y que la sobreexpresión de *RDL1* disminuye el consumo de este compuesto (30.2 ± 1.0 mgN/L) respecto a la cepa control (64.7 ± 8.5 mgN/L). Por otro lado, el gen *ATO2* se analizó mediante mutantes nulas. Los resultados indican un aumento en el consumo de aminoácidos al final de la fermentación en la cepa AC19D*ATO2* ($105,66 \pm 3,1$ mgN/L) respecto a la cepa silvestre ($89,27 \pm 1,29$ mgN/L). Similares resultados se obtuvieron en la cepa EC1118D*ATO2* ($118,1 \pm 7,95$ mgN/L) respecto a la cepa EC1118 ($96,8 \pm 3,96$ mgN/L) sugiriendo que estos genes tienen una relación con el metabolismo del nitrógeno.

GMI 4

USO DE α - E β -ESTERASAS COMO MARCADOR NA INTERAÇÃO ENDÓFITO-PLANTA EM CANA-DE-AÇÚCAR (*Saccharum* SPP.)

Bevilaqua MRR^{1,2,4}, AC Leme^{1,3,4}, SA Rhoden^{1,3,4}, CA Mangolin^{1,2,4}, JA Pamphile^{1,3,4}, MFPS Machado^{1,2}. ¹Universidade Estadual de Maringá - Departamento de Biotecnologia, Genética e Biologia Celular, ²Laboratório de Cultura de Tecido e Eletroforese de Vegetais, ³Laboratório de Biotecnologia Microbiana, ⁴Programa de Pós-Graduação em Biologia Comparada.

e-mail: maycon.bevilaqua@gmail.com

No presente estudo as isozimas α - e β -esterases foram usadas como marcadores moleculares para identificar algum processo genético molecular envolvido na relação endófito-planta em cana-de-açúcar. As α - e β -esterases também foram utilizadas para caracterizar genéticamente estes endófitos. Para a avaliação das esterases foi utilizada eletroforese em gel de poliacrilamida (PAGE). Foram isolados 37 fungos endofíticos de cana-de-açúcar cultivadas no campo, e estes foram analisados para ao padrão

de α - e β -esterases. Nos isolados foram identificadas 32 α - e β -esterases, o que permitiu separá-los em cinco grupos. Os mesmos grupos também foram formados usando as características morfológicas dos endofíticos. A mesma metodologia foi utilizada para avaliar as α - e β -esterases da variedade IACSP 95-1218 cultivada “in vitro” sem a presença de endofíticos. Para as plantas estéreis desta variedade, oito esterases foram evidenciadas. Quando essa variedade foi inoculada com 4 dos 37 endofíticos isolados, observou-se a indução da expressão da EST-10, esta esterase não foi observada nos endofíticos estudados. Outra característica induzida pelos endofíticos foi o aumento na intensidade das demais esterases. Nossos resultados mostraram que as α - e β -esterases são enzimas que estão relacionadas com processos de interação endófito-planta em cana-de-açúcar, onde a EST-10 pode ser usada como marcador molecular da interação entre os isolados 31, 33, 34 e 35 e plantas da variedade IACSP

GMI 5

THE EFFECT OF 3,5-DINITROSALICYLIC ACID ON GENOMIC DNA FROM *Saccharomyces cerevisiae*

CD Santos Júnior, DP Luiz, AM Bonetti, TA de Campos. Genetics and Biochemistry Institute, Federal University of Uberlândia, Uberlândia/MG, Brazil.
e-mail: prudenis@yahoo.com.br

DNA contamination is a huge barrier in molecular applications, where exogenous DNA may interfere in results. In this way, this study purposes a method that permits the removal of DNA from samples using DNS (3,5 dinitrosalicylic acid). This compound reacts with reducing sugar, turning the aldehyde group into a carboxyl group and becoming itself to 3-amino,5-nitrosalicylic acid. This mechanism could alter the primary structure of DNA at nucleoside level. This research was carried out using genomic DNA extracted from *Saccharomyces cerevisiae* (DNAy) through freezing and thaw protocol. The reaction was: DNAy 19.4 pmol; Britton-Robinson Buffer 20 μ M (pH 8.0); DNS 4.4 nM; NaKC₄H₄O₆ 62.5 nM; NaOH 24 nM, nanopure water to 50 μ L. The reactions was submitted for 5 min to one of this treatments: 25°C, 60°C, 70°C, 80°C and 90°C, the negative control without DNS was submitted to all temperatures. The product was analyzed at Nanodrop ND-1000 at UV-Vis mode and loaded in agarose gel 0.8% at 100V for 40 min. The DNA degradation level was higher at more elevate temperatures, with



a positive correlation (R^2 0.8653). Fragments of 2kbp and another of 100-300bp were produced in the reaction, showed by electrophoresis. The DNS demonstrated to be an efficient method to cleave or remove the high mass DNA from a reaction, other studies are needed to investigate the effect of the reaction subproducts to PCR and another molecular biology applications, if not significant to them it could be used to generate DNA libraries of low length. Financial Support: CNPq, CAPES, FAPEMIG, UFU.

GMI 6

OXIDATIVE DNA DAMAGE AND BASE EXCISION REPAIR (BER) IN *Trypanosoma*

cruzi

Cabrera G, S Sepúlveda, I Ponce, L Valenzuela, S Ramirez, P Bahamondes, S Sierra, U Kemmerling, N Galanti. Instituto de Ciencias Biomédicas, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Santiago, Chile.
e-mail: ngalanti@med.uchile.cl

T. cruzi resists the oxidative damage to its DNA exerted by ROS/RNS generated in vectors and mammals. We propose that parasite DNA is repaired via the BER pathway. DNA damage and repair were detected by different techniques. AP-endonucleases were identified with specific antibodies in the parasite and their activity was assayed in cell extracts incubated with a double stranded oligonucleotide containing a single AP-site. DNA repair by oligonucleotide gap filling and ligation was also detected. Parasite viability was determined by the MTT assay. We show that: 1) *T. cruzi* DNA is damaged when exposed to H_2O_2 and NOO^- ; 2) This damage is partially repaired by the parasite; 3) AP-endonucleases and their activity were detected in the parasite; 4) Methoxyamine (Mx), a BER DNA repair inhibitor, decreases *T. cruzi* AP-endonuclease activity and, when exposed to ROS/RNS, increases DNA fragmentation while diminishes parasite viability; 5) Inhibition of *T. cruzi* AP endonucleases and decrease in cell viability by Mx is indicative of a conservative mechanism of DNA BER repair in *T. cruzi*. It is proposed that inhibition of DNA repair represents a possible target for the control of *T. cruzi* infection. Supported by FONDECYT-Chile1090124 (to NG), 1120230 (to UK) and CONICYT PIA-Act 112

APURINIC/APYRIMIDINIC ENDONUCLEASES INVOLVED IN *T. cruzi* DNA REPAIR AND INFECTION PERSISTENCE

Sepúlveda S, L Valenzuela, I Ponce, S Ramirez, P Bahamondes, S Sierra, U Kemmerling, N Galanti, G Cabrera. Instituto de Ciencias Biomédicas, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Santiago, Chile.
e-mail: gcabrera@med.uchile.cl

T. cruzi is the etiological agent of Chagas' disease. To establish a chronic infection *T. cruzi* must resist the oxidative damage to its DNA exerted by ROS/RNS generated by its host. We propose that the DNA repair BER pathway is activated when *T. cruzi* is exposed to ROS/RNS, allowing its survival. Two *T. cruzi* DNA repair apurinic/apyrimidinic endonucleases (TcAP1, TcAP2) were identified in the parasite genome. Modeling of deduced amino acid sequences present structural characteristics similar than the corresponding mammalian enzymes. Antibodies against TcAP1 or TcAP2 recognized these enzymes in the parasite but their expression did not change when treated with ROS/RNS. TcAP1 and TcAP2 were cloned in a parasite expression vector. Transfected TcAP1-GFP and TcAP2-GFP parasites show that the DNA repair enzymes are in the nucleus only. Interestingly, overexpression of TcAP1 or TcAP2 moderately increases survival of parasites when submitted to oxidative stress. These results suggest that the BER pathway and particularly TcAP1 and TcAP2 play an important role in *T. cruzi* oxidative DNA damage resistance leading to parasite persistence in its hosts. FONDECYT-Chile 11100053 (to GC), 1120230 (to UK) and CONICYT PIA-Act 112

GMI 8

IDENTIFICACIÓN MOLECULAR DE ESPECIES DE *Phytophthora* EN CULTIVOS HORTÍCOLAS DEL NE DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES

Borassi C², MJ Iribarren¹, AM Ferri^{2,3}, E Guillin³, BA Gonzalez¹, M Stecow⁴. ¹Depto. Tecnología, Univ. Nac. de Luján, ²Depto. Básicas, Univ. Nac. de Luján, ³Instituto de Genética "Ewald A. Favret" CICVyA, INTA, Castelar, ⁴Instituto de Botánica Spegazzini. Fac. Cs. Naturales.

e-mail: aferri@nia.inta.gov.ar

Phytophthora es uno de los principales géneros de patógenos de plantas con gran incidencia económica en los cultivos de Solanáceas y Cucurbitáceas del cinturón hortícola periurbano de Buenos Aires-La Plata. Para estudiar la biología básica de las enfermedades causadas por *Phytophthora* es necesario identificar las distintas especies. El empleo de técnicas moleculares en conjunto con los métodos clásicos ha mejorado la capacidad para determinarlas. El análisis de las secuencias de las regiones ITS I y II del ADNr permite diferenciar las distintas especies dentro de *Phytophthora*, dado que la tasa de acumulación de mutaciones en estas regiones se aproxima a la tasa de especiación. Se identificaron morfológicamente casi 100 aislamientos provenientes de los partidos de Luján, Gral. Rodríguez y Exaltación de La Cruz. Los productos de PCR de alguno de ellos, con los *primers* ITS4 e ITS5 fueron purificados y secuenciados. Las secuencias resultantes fueron alineadas con Clustal W; las reconstrucciones filogenéticas se realizaron con Network 4.6.1.0. La topología obtenida resultó congruente con las secuencias de ejemplares tipo obtenidas de BLAST. En todos los casos el análisis molecular coincidió con la descripción morfológica y la literatura, validando el método. Las especies presentes en la muestra fueron: *P. capsici*, *P. nicotianae* y *P. dreschleri*.

GMI 9

ESTRUCTURA TRIDIMENSIONAL DEL COMPLEJO NITROGENASA EN

Pseudomonas SP.

Setten L, G Soto, P Lisi, M Mozzicafreddo, M Cuccioloni, M Angeletti, N Ayub. Instituto de Genética Ewald A. Favret (CICVyA-INTA), De los reseros S/N, Castelar C.C. 25 (1712), Buenos Aires, Argentina.
e-mail: losetten@yahoo.com

Anteriormente, en el estudio de las especies del género *Pseudomonas* se consideraba la incapacidad de fijar nitrógeno como una característica de importante valor taxonómico. Sin embargo, estudios recientes han demostrado que algunas cepas del género *Pseudomonas sensu stricto* tienen la capacidad de hacerlo, tales como *P. stutzeri* A1501 y *Azotobacter vinelandii* AvOP. En ambas especies, los genes *nif*, responsables de la síntesis del complejo nitrogenasa; fueron encontrados en islas genómicas sugiriendo

que estos genes fueron adquiridos por transferencia horizontal. La organización de los genes *nif* en *P. stutzeri* A1501 muestra un alto grado de similitud con la de *A. vinelandii* AvOP. Por lo tanto, a partir de esta evidencia, basándose en la secuencia de aminoácidos del complejo nitrogenasa de *P. stutzeri*, utilizando el servidor Swiss-Model homology modelling se realizó la predicción de la estructura tridimensional de las cadenas A y B del complejo de esta cepa. La homología del modelo de la estructura tridimensional del complejo nitrogenasa de *P. stutzeri*, basado en la estructura X-ray publicada de *A. vinelandii*, confirma que el sitio catalítico de las nitrogenasas son extremadamente conservados.

GMI 10

ESTIMACIÓN PRELIMINAR DE PARÁMETROS GENÉTICOS PARA RASGOS DE INTERÉS ENOLÓGICO EN LEVADURAS VÍNICAS

Araneda C¹, V García², O Aguilera², C Martínez^{2,3}. ¹Departamento de Producción Animal, Universidad de Chile, ²Departamento de Ciencia y Tecnología de los Alimentos, Universidad de Santiago de Chile, ³Centro de Estudios en Ciencia y Tecnología de Alimentos, Universidad de Santiago de Chile.
e-mail: craraned@uchile.cl

El mejoramiento y la obtención de nuevas variedades de levaduras comerciales para la fermentación de mosto se han desarrollado principalmente utilizando herramientas biotecnológicas como la transgénica. *S. cerevisiae* es un microorganismo que puede reproducirse en forma sexual, en el que, es posible utilizar los métodos de mejoramiento genético aplicados a animales de granja. En este trabajo se construyó una población de 51 familias de *S. cerevisiae* a partir de cepas colectadas en ocho orígenes geográficos distintos para asegurar una amplia variabilidad. Estas cepas parentales se usaron en un cruzamiento jerárquico, cruzando un parental "macho" con dos "hembras". Se aplicó un modelo mixto para estimar heredabilidad y correlaciones genéticas para ocho rasgos enológicos (Pérdida de CO₂, YAN, producción de ácido acético, glicerol y etanol, uso de glucosa y fructosa, y rendimiento), con el fin de evaluar la factibilidad de implementar un programa de mejoramiento genético. En las estimaciones se usó un algoritmo DFREML. Las heredabilidades obtenidas fluctuaron entre 0,71 ± 0,12 para rendimiento y 1,00 ± 0,11 para YAN y producción de etanol. Las correlaciones genéticas

estuvieron en los niveles esperados de acuerdo a la fisiología de la fermentación de *S. cerevisiae*. La alta variabilidad genética aditiva detectada para los rasgos estudiados puede ser explicada por que las levaduras parentales nunca habían sido seleccionadas para estos rasgos, y permiten inferir amplias respuestas a la selección, compatibles con el desarrollo de un programa de mejora genética. Fondecyt 1100509

GMI 12

GMI 11

ANALISE IN SILICO DA OCORRÊNCIA DE MICROSSATÉLITES NO GENOMA DA BACTÉRIA *Burkholderia cepacia*

Barbosa LV. Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia do Maranhão.

e-mail: leticia.vieirab@hotmail.com

O gênero *Burkholderia* várias espécies e desde o início dos anos 1980 tem sido relatado com números crescentes de infecções em vários países. O complexo *Burkholderia cepacia* pode causar infecções graves, com cerca de 20% dos pacientes sucumbindo à síndrome de *B. cepacia*. A obtenção de marcadores moleculares da classe dos microssatélites (SSRs), usando a bioinformática, é fundamental em várias análises moleculares de bactérias pois gera dados com perfis específicos para cada espécie. Este estudo objetivou verificar a ocorrência de microssatélites no DNA de *B. cepacia* a partir de ESTs passíveis de serem utilizados como marcadores moleculares através de buscas em bancos de dados. As sequências de ESTs foram obtidas pelo *website* do NCBI, depositadas em arquivos FASTA e analisadas utilizando o *software* *SSRLocator*. As configurações para os arranjos dos microssatélites a serem localizados, compreenderam arranjos formados entre dois e dez pares de bases com repetições mínimas de 1x12, 2x6, 3x4, 5x3 e 6x2. Apenas sequências não-redundantes foram analisadas. Os melhores SSR passíveis de serem usados como marcadores moleculares são os hexâmeros presentes nas sequências 02, 07, 08, 09, 10, 11, 12, 15, 16, 23, 24, 25, 26, 27, 28, 29 e 31. Este trabalho ratifica a importância do conhecimento da ocorrência SSR nos genomas não apenas para um entendimento de sua distribuição, mas, para direcionar o desenvolvimento de marcadores SSR específicos para uso em análises genéticas. Espera-se com a continuação do estudo, verificar a ocorrência de EST-SSR em outras bactérias do mesmo gênero.

FUNGOS ASSOCIADOS A OPERÁRIAS DE *Atta laevigata* (FORMICIDAE, ATTINI)

Mantovani JD¹, A Rodrigues², TB Oliveira², M Ferro¹, M Bacci¹.

¹Laboratório de Evolução Molecular - Centro de Estudos de Insetos Sociais/UNESP - Rio Claro/SP, ²Departamento de Bioquímica e Microbiologia/UNESP - Rio Claro/SP.

e-mail: jdmantovani@hotmail.com

As formigas cortadeiras mantêm associações com diversos simbiontes microbianos. O presente trabalho avaliou a diversidade de fungos encontrados na formiga *Atta laevigata*. O DNA genômico de operárias provenientes de Rio Claro - SP e Bauru - SP foi extraído para amplificação da região do espaçador interno transcrito de fungos utilizando os *primers* ITS1-F e ITS-4 gerando-se bibliotecas ITS para cada local de coleta. As sequências foram filtradas no *pipeline* E-Gene e checadas quanto à presença de quimeras. As sequências de alta qualidade foram agrupadas em unidades operacionais taxonômicas (UTOs) utilizando a plataforma MOTHR e tiveram sua similaridade determinada a partir do NCBI. No total foram obtidas 33 e 21 UTOs de fungos em operárias de Rio Claro e Bauru, respectivamente. A filiação taxonômica das UTOs prevalentes foi: *Cladosporium cladosporioides* (55%) e *Toxicocladosporium protearum* (14,6%), na biblioteca de Rio Claro e *Corioloropsis rigida* (54,8%) e *Trichosporon chiarellii* (28,6%), na biblioteca de Bauru. Devido ao caráter ubíquo de *C. cladosporioides* e *T. protearum*, era esperada a ocorrência desses fungos nas operárias. Resultado interessante foi a presença de *T. chiarelli*. Tal levedura foi isolada somente de jardins de fungos de formigas Attini. *C. rigida* apresenta ampla capacidade de degradação da lignina, polímero também presente nos jardins de fungos de *A. laevigata*. O presente estudo constitui-se no primeiro passo para elucidar o papel dos fungos encontrados nas operárias desse inseto. Apoio: Fapesp

GMI 13

EXPRESSÃO DA PROTEÍNA E2 DO VÍRUS DA HEPATITE C EM SISTEMAS HETERÓLOGOS

Urbaczek AC¹, WC Generoso², TF Isabel¹, TA Néo¹, CT Nogueira¹, JC Silva¹, F Kenfe¹, LM Fonseca¹, F Henrique-Silva², PI Costa¹. ¹Universidade Estadual Paulista-UNESP-Araraquara-P/BRAZIL, ²Universidade Federal de São Carlos - São Carlos - SP/BRAZIL.

e-mail: anaurba@yahoo.com.br

Introdução: A Hepatite C apresenta prevalência mundial de 3% e é um importante problema de saúde pública. O HCV pertence à família Flaviviridae, é envelopado e possui RNA de fita simples positiva. O genoma codifica uma única poliproteína que é clivada em 10 proteínas, dentre elas a glicoproteína de envelope 2 (E2) que apresenta funções em diferentes estágios do ciclo de replicação. **Objetivo:** Expressar nos sistemas heterólogos, *E. coli* e *P. pastoris*, uma proteína similar à glicoproteína E2 do HCV, sem o domínio TM, e fusionada à GST e à Histidina. Testar a sua reatividade com um pool de soros humanos HCV(+). **Metodologia:** O gene codificador da proteína E2-like foi clonado no vetor pET-42a, transformado em *E. coli* linhagem Rosetta e induzido à expressão, com IPTG (200mM), à 37°C/300rpm/ 3h. O gene também foi clonado no vetor pPICZαA, transformado em *P. pastoris* KM71H e induzido à expressão com metanol (0,75%) à 30°C/250rpm/ 48h. As proteínas foram purificadas por coluna de níquel e transferidas para uma membrana de PVDF. A reatividade protéica foi testada pela adição de um pool de soros HCV(+) e revelada com IgG anti-humana biotilada, avidina-peroxidase e substrato TMB/H₂O₂. **Resultados e Conclusões:** A proteína E2-like foi expressa nos dois sistemas e mostrou reatividade específica com o pool de soros HCV(+). Demonstrando que independentemente da glicosilação, expressam epítomos que foram antigenicamente reconhecidos pelos anticorpos do soro de pacientes portadores do HCV. **Suporte Financeiro:** FAPESP (2008/58957-0), FUNDECIF e PROEX/CAPES.

GMI 14

ROL DEL SISTEMA BAESR DE *Salmonella typhimurium* EN LA RESPUESTA AL ESTRÉS OXIDATIVO GENERADO POR CIPROFLOXACINO

Guerrero P, R Alvarez, B Collao, EH Morales, F Ipinza, IL Calderón, CP Saavedra, F Gil. Laboratorio de Microbiología Molecular, Facultad de Ciencias Biológicas, Universidad Andrés Bello, Chile.
e-mail: fernandogil@unab.cl

Los antibióticos bactericidas producen un aumento en las especies reactivas de oxígeno (ROS) producto de una hiperactivación de la cadena transportadora de electrones. El aumento en los ROS produce daño a las macromoléculas. Estudios en *E. coli* demostraron que en presencia de un compuesto que daña el DNA (metilmetanosulfonato) existía un aumento en la

expresión de *baeR*, que codifica para el regulador del sistema BaeSR. Esta evidencia sugiere una posible participación de este sistema en la regulación de la expresión génica frente a condiciones de estrés oxidativo, probablemente activando miembros del regulon SoxRS y OxyR. En este trabajo se analizó mediante actividad b-galactosidasa y qRT-PCR la expresión de genes de respuesta a ROS comparando la cepa silvestre y mutante tratadas con ciprofloxacino. En la cepa silvestre se observó una sobreexpresión de los genes *sodA* y *katE*, lo cual no se observó en la cepa mutante. Además se midió actividad superóxido dismutasa, catalasa y ROS totales para ambas cepas tratadas con el antibiótico. En este sentido, se observó un aumento en la actividad superóxido dismutasa solo en la cepa silvestre, a diferencia de la mutante en *baeSR* donde se observó solo un aumento en la actividad catalasa. En ambas cepas se observó un aumento en los ROS totales. Nuestros resultados sugieren que el sistema de dos componentes BaeSR participa en la respuesta defensiva de *S. typhimurium* expuesta a antibióticos generadores de ROS, aumentando la actividad superóxido dismutasa por la activación el gen *sodA*. **Financiamiento:** FONDECYT N°11100142, DI-UNAB 15-12/R.

GMI 15

COMPARACIÓN DE DOS AISLAMIENTOS, “SUAVE” Y “SEVERO”, DEL *Onion yellow dwarf virus* (OYDV) EN CEBOLLA

Celli MG¹, AK Torrico², M Kiehr³, VC Conci⁴. ¹Becario Postdoctoral de CONICET, ²Becario Doctoral de CONICET, ³Dto. Agronomía UNSur, ⁴Investigadora del Instituto de Patología Vegetal (IPAVE) del INTA y de CONICET. Cno 60 cuadras Km 5,5 (5119) Córdoba, Argentina.
e-mail: vconci@correo.inta.gov.ar

El virus del enanismo amarillo (*Onion yellow dwarf virus*; OYDV) es de distribución mundial; en Argentina fue detectado en 1974. El objetivo de este trabajo fue comparar los genomas de dos aislamientos de OYDV de cebolla, el primero, proveniente de Alemania, que produce un mosaico “suave” casi imperceptible, y el segundo de Bahía Blanca, que ocasiona enanismo, plantas retorcidas, estriado amarillo y ampollas que denominamos “severo”. Mediante transmisión mecánica se confirmó que esas diferencias de síntomas se mantenían en los nueve cultivares de cebolla probados. Ambos aislamientos fueron DAS-ELISA positivos para OYDV-antisuero y la secuencia que codifica la CP presentó 87,5-87,9%

y 89,1-89,5% de identidad de amino ácidos (aa) con las secuencias de OYDV depositadas en GenBank. Mediante pirosecuenciación se obtuvieron las secuencias completas de ambos aislamientos siendo de 10459 y 10461 nucleótidos (nt) para el suave y severo, respectivamente, con 92,2% de identidad entre ellos. Ambas cepas mostraron que codifican una poliproteína de 3381 aa con 94,5% de identidad. La región que codifica la CP presentó el mayor porcentaje de identidad de nt, 95,8%, y la región NIa-Pro el mayor porcentaje de identidad de aa, 98,8%. La región P1 fue la más variable con 86,2% y 80,8% de identidad en nt y aa, respectivamente. Otros autores atribuyen este tipo de diferencias a deleciones y/o diferencias en la HC-Pro y en la P1. En el presente estudio se detectaron más diferencias en la P1 sugiriendo que esta podría ser la región del genoma responsable de las diferencias de síntomas observados.

GMI 16

ESTUDIO *IN VIVO* DE LA MOVILIDAD DE CASSETTES DE RELEVANCIA CLÍNICA ENCONTRADOS EN INTEGRONES

Quiroga MP, MA Preisegger, D Centrón. IMPaM, UBA-CONICET, Facultad de Medicina, piso 12, C.A.B.A., Argentina. e-mail: paulaquiroy@yahoo.com.ar

Los integrones son elementos genéticos que contienen los componentes de un sistema de recombinación sitio específico. Están compuestos por un gen *IntI* que codifica una integrasa *IntI*, un sitio de recombinación *attI* y un promotor *Pc* que permite la expresión de los *cassettes*. Los *cassettes* consisten en un marco de lectura abierto y un sitio de recombinación *attC* variable en secuencia y longitud, que es reconocido por la integrasa para escindir del integrón al *cassette* e insertarlo en un *attI* o en otro *attC*. Hasta el momento se han descrito más de 130 *cassettes* de resistencia a antibióticos. El objetivo de este estudio fue evaluar la capacidad de la integrasa de tipo 1 (*IntI1*) para escindir e insertar en un sitio *attI1* a diferentes *cassettes* de resistencia antibiótica de relevancia en la clínica y altamente diseminados en los aislamientos clínicos multidroga resistentes. Realizamos ensayos de recombinación *in vivo* de los *cassettes* *bla_{VIM-2}*, *aac(6')-IIId*, *df_{rA1}* y *aadB* en la cepa *E. coli* TOP10, los cuales presentan a su vez diferencias estructurales en sus sitios *attC*. Mientras que las frecuencias de escisión fueron disímiles entre sí (3-80%), las de inserción fueron homogéneas (3-7%). Estos resultados nos muestran que existen

frecuencias de recombinación particulares para cada *cassette* y que los patrones moleculares que favorecen la escisión e inserción de *cassettes* difieren entre sí.

GMI 17

ANÁLISE DA DIVERSIDADE BACTERIANA EM ALGUMAS ESPÉCIES DE FORMIGAS ATTINI

Marchiori AC, M Ferro, M Bacci. Laboratório de Evolução Molecular, Centro de Estudos de Insetos Sociais, Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (UNESP). e-mail: marchioricarol@yahoo.com.br

As formigas Attini cultivam fungos basidiomicetos, com os quais vivem em mutualismo obrigatório, e apresentam outras associações simbióticas com diferentes micro-organismos. Com base em alguns tipos de fungos associados a estas formigas, cinco sistemas agrícolas foram definidos. A fim de identificar a diversidade de bactérias associadas a três desses sistemas, nós analisamos operárias de três espécies de Attini: *Atta laevigata* (agricultura das cortadeiras), *Trachymyrmex urichi* (agricultura derivada) e *Mycocepurus goeldi* (agricultura basal). Para tanto, bibliotecas de 16S rRNA foram construídas e sequenciadas e as sequências geradas foram qualificadas com o sistema de geração de pipelines EGene, alinhadas com ferramenta do RDP Pyrosequencing Pipeline e atribuídas a unidades taxonômicas operacionais (OTU) com o programa MOTHUR. A classificação das OTUs representativas foi realizada empregando o programa BLAST. Foram definidas 99 OTUs, que indicam a predominância de proteobactérias em todos os sistemas agrícolas. Em *A. laevigata* e *T. urichi*, que são derivadas, 96 e 38% das sequências de proteobactérias foram classificadas como Rhizobiales, enquanto que em *M. goeldi*, que ocupa uma posição filogenética basal, nenhuma sequência foi classificada nesta ordem. Estas bactérias podem ser mutualistas envolvidos com a fixação de nitrogênio para a nutrição das formigas. Burkholderiales, Rhodospirillales e Actinomycetales também estão entre prováveis simbiontes e foram selecionados para maior investigação. Apoio financeiro: FAPESP e CNPq

GMI 18

IMPLANTAÇÃO DO FISH EM AMBIENTES AQUÁTICOS SUBTROPICAIS

OLIGOTRÓFICOS E ACIDIFICADOS

Ronqui, LB, PJ Borba Junior, H de Azevedo, H. Comissão Nacional de Energia Nuclear-Laboratório de Poços de Caldas (CNEN-LAPOC).

e-mail: joubert_borba@hotmail.com

Para a implantação do FISH foram utilizadas sondas dos grandes Domínios *Bactéria* e *Archaea* em dois corpos de água localizados na Bacia Hidrográfica do Ribeirão das Antas e em um corpo de água localizado nas dependências das Industrias Nucleares do Brasil - Unidade de Tratamento de Minérios. Foram realizados testes devido às características físicas e químicas dos três corpos d'água. Foi necessário sonificar as amostras das represas e a realizar a pré-limpeza em filtro de 20 µm contribuíram para a melhor visualização das células bacterianas. Para a CM foi necessário a fixação da amostra com formaldeído, filtragem de um maior volume de amostra de água com pré-tratamento utilizando etanol; melhor permeabilização das células. Para todos os pontos amostrais, o uso de lisozima mostrou-se eficiente, propiciando a melhor permeabilização das sondas, bem como para o lise das cápsulas das células bacterianas da CM. Após tais ajustes, obtivemos resultados preliminares satisfatórios ao longo dos últimos meses. Concluiu-se de acordo com os resultados, que os três corpos de água ora estudados possuem diferentes características físicas e químicas e de concentração de material orgânico e nutrientes. Tais fatores provavelmente atuam sobre a ocorrência, abundância e distribuição das células bacterianas ao longo dos corpos de água. Outro ponto importante; os reservatórios das Antas e Bortolan recebem os efluentes radioativos tratados provenientes da mina de urânio Osamu Utsumi. Foram detectados que os reservatórios possuem problemas semelhantes para a implantação do FISH quando comparados a CM.

GMI 19

ESTRUCTURA GENÉTICA DE *Phytophthora capsici* EN EL NE DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES

Iribarren MJ¹, C Borassi², E Guillín³, A Ferri^{2,3}, B González¹, M Steciow. ¹Deto. Tecnología, Univ. Nac. de Luján, ²Depto. Básicas, Univ. Nac. de Luján, ³Inst. de genética "Ewald A. Favret" CICVyA, INTA, Castelar, ⁴Inst. de Botánica Spegazzini. Fac. Cs. Naturales.

e-mail: joseiribarren3@hotmail.com

Phytophthora capsici en un patógeno de gran importancia para los cultivos hortícolas por su rango de hospedantes, la magnitud de las pérdidas que

ocasiona, su distribución mundial y las dificultades para su control. Al ser *P. capsici* una especie heterotálica requiere de dos grupos de apareamiento para reproducirse en forma sexual. La proporción de grupos presente en cada zona es variable. Esta afecta la diversidad genética del microorganismo y por lo tanto la eficacia de las estrategias de control de la enfermedad. En un total de 37 aislamientos de *P. capsici* obtenidos de zapallito de tronco, pimiento y berenjena en el NE de Bs. As se determinó la proporción de grupos de apareamiento y se analizó la estructura genética, de acuerdo con la secuencia de la región ITS I y II del ADNr. Se efectuó el alineamiento, el análisis de distancias y de estructura (en función del hospedante). Se evaluó la presencia de recombinación. La reconstrucción de redes filogenéticas se realizó con Network 4.6.1.0. Todos los aislamientos pertenecieron al grupo de apareamiento A1. No se observaron diferencias entre los aislamientos provenientes de distintos hospedantes, pero hubo evidencia de recombinación. Estos resultados no coinciden con el análisis morfológico donde se observó un solo tipo de apareamiento. Pero podrían ser explicados por la presencia minoritaria del otro tipo de apareamiento aún no determinado, y/o por la entrada del patógeno a través de semillas infectadas de otras zonas geográficas.

GMI 20

ABUNDANCIA Y DIVERSIDAD DE COMUNIDADES MICROBIANAS DE SUELOS BAJO DIFERENTES ROTACIONES

Barrera VA¹, R Rojo¹, G Ghiessa¹, N Lopez¹, P Baffoni², R Agamennoni², M.C Martinez¹. ¹Instituto de Microbiología y Zoología Agropecuaria e Instituto de Biotecnología. Dr. N. Repetto y De Los Reseros S/N Bs.As. Argentina, ²EAA Hilario Ascasubi. Ruta Nac. N° 3, km 794, Ascasubi (8142), Bs. As., Argentina.

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

Los microorganismos del suelo tienen un importante rol por sus funciones ecológicas como así también por las propiedades fitopatogénicas de algunas especies. El objetivo de este trabajo es aplicar y desarrollar metodologías apropiadas que permitan determinar el efecto de diferentes esquemas de rotaciones en suelos cultivados con cebolla sobre la diversidad de las comunidades microbianas presentes para, en el mediano plazo, establecer esquemas que permitan reducir la incidencia de enfermedades fúngicas de suelo y favorecer la



sustentabilidad del mismo desde el punto de vista microbiológico. Para ello se emplearon métodos clásicos de aislamiento y caracterización de hongos fitopatógenos y biocontroladores (del género *Trichoderma*) y estudios de perfiles fisiológicos (CLPP) y moleculares (ARISA) sobre muestras de suelos (correspondientes a tres muestreos: 2009, 2010 y 2011) provenientes de un ensayo de rotaciones (INTA, H. Ascasubi, Bs.As.) consistente en monocultivo de cebolla o en rotaciones con otros cultivos (alfalfa, agropiro, ryegrass, vicia+avena, girasol, trigo y zapallo). Los resultados obtenidos para los aspectos estudiados indicarían que los tratamientos con rotaciones presentan una tendencia favorable en cuanto a la mayor presencia de BCAs, menor cantidad de fitopatógenos y mayor diversidad microbiológica frente al monocultivo de cebolla.



BAG
Journal of
Basic & Applied Genetics

COMUNICACIONES LIBRES



GMV

**GENÉTICA Y
MEJORAMIENTO
VEGETAL**



GMV 1

CREACIÓN DE VARIEDADES DE VID RESISTENTES A PATÓGENOS CRIPTOGÁMICOS

Prado EA, C Schneider, S Weidemann-Merdinoglu, A Poutaraud, C Onimus, E Peressotti, D Merdinoglu. UMR 1131 Santé de la vigne et qualité du vin INRA-Unistra.
e-mail: prado@colmar.inra.fr

Las dos enfermedades principales que amenazan el viñedo francés son el mildéu y el oídio. Si bien el control químico es eficaz, este medio de protección tiene efectos negativos sobre el ambiente, la salud humana, el beneficio del productor y la calidad del vino. La creación de variedades resistentes adaptadas a las condiciones de las diferentes zonas de producción permitirá el desarrollo de una viticultura respetuosa del ambiente, preservando la calidad del producto y la rentabilidad de la explotación. Nuestro proyecto se basa en el conocimiento previo de fuentes de resistencia naturales derivadas de accesiones de especies de *Vitis* americanas y asiáticas. Esto implica el análisis del determinismo genético de la resistencia en cada accesión, del espectro de la interacción con respecto a la variabilidad de la virulencia de cada patógeno, de los mecanismos de defensa asociados a cada QTL. Así, las obtenciones de nuestro programa de mejoramiento combinan dos o más factores de resistencia: genes a efecto mayor y factores cuantitativos a efecto parcial, de origen y mecanismos diferentes, de manera a aumentar el potencial de durabilidad de la protección. El proceso de creación de ese tipo de variedades dura 15 años. Esto es posible gracias a uso combinado de la selección asistida por marcadores moleculares, de tests de inoculación artificial y un método de cultivo forzado, tanto en la etapa de introgresión de factores de resistencia en un fondo genético de la especie cultivada (*Vitis vinifera*), como durante el piramidaje de esos factores en un mismo genotipo.

GMV 2

CARACTERIZACIÓN DE LA CASCADA DE REACCIONES DE DEFENSA INDUCIDA POR LA INOCULACIÓN CON *Plasmopara viticola* EN PLANTAS DE VID QUE POSEEN EL QTL DE RESISTENCIA Rpv1

Prado E, E Peressotti, A Poutaraud, L Schmidlin, S Weidemann-Merdinoglu, D Merdinoglu. UMR 1131 Santé de la Vigne et Qualité du Vin INRA-USD
e-mail: prado@colmar.inra.fr

Plasmopara viticola induce una reacción de defensa evidente en plantas de vid que poseen el QTL de resistencia Rpv1 (Merdinoglu *et al*, 2003), derivado de *Muscadinia rotundifolia*, especie emparentada con *Vitis vinifera*. Sin embargo, la cascada de reacciones asociadas no se conoce aún. A fin de caracterizar los mecanismos asociados a esta resistencia hemos elaborado una estrategia experimental que incluye análisis complementarios comparando una muestra de genotipos Rpv1+ y Rpv1-. La comparación del transcriptoma de hojas de tres genotipos resistentes al mildiu de la vid y tres genotipos sensibles, en dos condiciones: 6 horas post-inoculación con el patógeno o pulverizadas con agua estéril, se llevó a cabo mediante la hibridación de microarray «Grape» de Affimetrix. El análisis de 14000 sondas, considerando aquellas que presentan un diferencial superior a 1 (en lod 2), revela la inducción de 558 y la represión de 576 en las hojas de plantas resistentes inoculadas con respecto a las sanas. Entre las secuencias inducidas 208 lo son específicamente en las plantas resistentes. Estos resultados fueron comprobados mediante tests de qPCR a partir de una muestra más importante de genotipos Rpv1+ y Rpv1-. Finalmente, la cuantificación de productos del metabolismo secundario y la inhibición de vías de señalización, fueron asociados a observaciones de cinética de desarrollo del patógeno en cada condición, para verificar la implicación de esas vías metabólicas en la resistencia.

GMV 3

EFFECTO DE DOS REGIONES GENÓMICAS SOBRE LA FORMA Y LA CALIDAD DEL FRUTO EN TOMATE

Green GY¹, GR Pratta^{1,2}, R Zorzoli^{1,3}, GR Rodríguez^{1,2}. ¹Cátedra de Genética, Facultad de Ciencias Agrarias, UNR, Campo Experimental J. F. Villarino CC N° 14 (S2125ZAA) Zavalla, Santa Fe, Argentina, ²CONICET, ³CIUNR.
e-mail: gisela.green@unr.edu.ar

Cuatro *QTLs* (*Quantitative Trait Loci*) mayores controlan la forma de fruto alargado en el tomate cultivado (*Solanum lycopersicum*): *ovate*, *sun*, *fs8.1* y *fs2.1*. La región genómica que contiene a *fs2.1*, también estuvo asociada a otros caracteres de calidad de fruto en varios cruzamientos interespecíficos. El objetivo de este trabajo fue evaluar el efecto individual y la interacción de *fs8.1* y *fs2.1* sobre



la forma y otros caracteres de calidad del fruto. El material inicial fue la F₂ del cruzamiento entre el cv. Río Grande de *S. lycopersicum* y LA1589 de *S. pimpinellifolium*. De una primera retrocruza seguida de autofecundación se evaluaron 130 plantas que segregaron para los *loci fs2.1* (marcadores Lewus, TG337 y EP170) y *fs8.1* (marcadores TG176, TG45 y EP912). Se determinaron los caracteres forma, área, peso, vida poscosecha, contenido en sólidos solubles, acidez titulable, pH, firmeza y color en aproximadamente 2623 frutos. Se confirmó el efecto individual de *fs2.1* (cromosoma 2) y *fs8.1* (cromosoma 8) sobre el índice de forma ($p < 0,0001$) que explicaron respectivamente el 29% y 30% de la variancia fenotípica. Además, se detectaron *QTLs* menores para el área en ambos cromosomas, para pH, color y acidez titulable en el cromosoma 2, y para vida poscosecha en el cromosoma 8. Se detectó un efecto epistático entre estos dos *QTLs* para la forma ($p < 0,05$) pero no para el área. Se concluye que la forma alargada de los frutos en el cv. Río Grande es mayormente controlada por *fs2.1* y *fs8.1*, y que las regiones genómicas donde se encuentran controlan además otros caracteres de calidad del fruto.

GMV 4

DETERMINACIÓN DE LAS BASES MOLECULARES DE LA COMPOSICIÓN RELATIVA DE ÁCIDOS GRASOS EN MAÍZ

Delucchi C¹, LG Molins¹, VN Decker¹, NM Percibaldi^{1,2}, GH Eyherabide^{1,2}. ¹Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria-Estación Experimental Agropecuaria Pergamino. Pcia. de Buenos Aires, Argentina, ²Universidad Nacional del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires, Argentina.
e-mail: cdelucchi@pergamino.inta.gov.ar

El aceite de maíz es un subproducto de la industria de molienda seca y húmeda, apreciado por su calidad nutricional. Entre los objetivos relacionados con la calidad para consumo humano predominan la disminución del contenido relativo de ácidos grasos saturados y el aumento del ácido oleico (18:1). Existen antecedentes en el país respecto del progreso obtenible por selección por perfil de composición de ácidos grasos, habiendo sido factible llegar a niveles de 18:1 que duplican los del aceite de maíz que se comercializa. Con el objetivo de profundizar el conocimiento sobre la herencia y bases moleculares que gobiernan la composición relativa de ácidos grasos en maíz, se efectuó un mapeo de alta densidad de poblaciones de mapeo seleccionadas para el carácter. Para ello se disponen de mapas genéticos

y *QTLs* detectados previamente en el Laboratorio de Biotecnología de la EEA-INTA Pergamino. Se llevó a cabo la saturación de marcadores microsatélites sobre las regiones detectadas a priori como eventuales *QTLs*, en dos poblaciones de mapeo F₂, derivadas de B98 (bajo oleico) x LP199 (alto oleico), y de B98 x LP1445 (alto oleico) respectivamente. Se determinó a su vez, en sus progenies F₃ el contenido de ácidos grasos mediante cromatografía gaseosa. El análisis de asociación entre los datos moleculares y fenotípicos se realizó mediante mapeo por intervalos compuestos en las dos poblaciones. Los resultados sugieren regiones cromosómicas, principalmente en el bin 6.04 del cromosoma 6, asociadas al carácter alto oleico, confirmándose al menos dos de los *QTLs* detectados anteriormente.

GMV 5

ANÁLISIS DE DIVERSIDAD GENÉTICA EN MANÍ CULTIVADO DEL BANCO DE GERMOPLASMA DE LA EEA-INTA MANFREDI

Etchart VJ¹, FI Pozzi², MV Moreno², O Royo³, DG Díaz¹, M Giustetti¹, JO Gieco². ¹Laboratorio de Biología Molecular-Instituto de Genética Ewald A. Fravret- CICVyA- INTA Castelar, ²Laboratorio de Biotecnología en Cultivos-EEA INTA Manfredi, ³Responsable del Banco Activo de Germoplasma de Maní-EEA INTA Manfredi.
e-mail: vetchart@cni.inta.gov.ar

El maní (*Arachis hypogaea*) es una leguminosa de gran importancia económica a nivel mundial. Es una especie autógena y alotetraploide, originada a partir de una o pocas hibridaciones relativamente recientes en términos evolutivos, lo que produjo un fuerte cuello de botella para la diversidad genética de *A. hypogaea*. En este trabajo se analizó la variabilidad presente en 40 accesiones del Banco de Germoplasma de la EEA INTA Manfredi mediante marcadores SSR. Se utilizaron 40 pares de oligonucleótidos; 34 produjeron patrones de amplificación claros y reproducibles, de los cuales 22 fueron polimórficos. Se observó un total de 105 fragmentos amplificados, con un promedio de 3 bandas y un rango de 1 a 8 por SSR. El PIC varió entre 0,08 y 0,79, con una media de 0,32. La diversidad genética promedio fue 0,22, similar a la determinada en una mini colección núcleo del banco de germoplasma del USDA. No se detectaron muestras duplicadas. La distancia genética de Roger fluctuó entre 0,02 y 0,43. El análisis de agrupamiento mostró claramente dos grupos: uno formado principalmente por accesiones



de la subespecie *fastigiata*, y otro por accesiones de la subespecie *hypogaea* junto con otras sin determinación de subespecie. La correlación cofenética fue altamente significativa ($r=0,858$). La información generada resultará de gran utilidad para complementar la caracterización fenotípica de las accesiones y para su utilización en el programa de mejoramiento. Además aportará información preliminar para estudios de identificación de regiones genómicas asociadas a caracteres de interés agronómico.

GMV 6

CARACTERIZACIÓN DE CUATRO VARIETADES DE BANANA (*Musa acuminata* AAA SUBGRUPO “CAVENDISH”)

Ermini JL^{1,4}, G Tenaglia^{2,4}, GR Pratta^{3,4}. ¹Tesisnista Licenciatura en Genética, ²Director Científico CEDEVA, Misión Tacaaglé, Provincia de Formosa, Argentina, ³Investigador CONICET, ⁴Catedra de Genética, Facultad de Ciencias Agrarias UNR, CC14 S2125ZAA Zavalla, Provincia de Santa Fe, Argentina.
e-mail: ermini@hotmail.com

La banana es un cultivo de gran importancia económica en la Provincia de Formosa. Los materiales cultivados se reproducen en forma asexual, lo que origina una baja diversidad genética. Los objetivos fueron caracterizar fenotípica y molecularmente por AFLP (*Amplified Fragment Length Polymorphism*) cuatro variedades (Williams, Jaffa, Gran Enana y Gal) usadas en los principales países productores y seleccionar combinaciones de cebadores que generen mayor polimorfismo para identificar en el mediano plazo clones recolectados en lotes de producción formoseños a fin de formar una colección núcleo. Se calcularon el Grado de Determinación Genética (GDG) para caracteres cuantitativos de importancia agronómica y el porcentaje de polimorfismo (PP) generado con 36 combinaciones de cebadores. Las variedades se agruparon según ambos conjuntos de datos mediante un Análisis Jerárquico (AJ). Los GDG variaron entre 0,57 para altura de planta y 0,05 para peso de fruta por racimo, siendo en general bajos o no significativos para el resto de los caracteres evaluados. El PP promedio fue del 16%, detectándose 6 combinaciones de cebadores cuyos PP estuvieron entre 17 y 33%. El AJ resultó en agrupamientos diferentes para datos fenotípicos y moleculares, conservándose en ambos casos una mayor distancia entre Williams y Jaffa. La caracterización realizada mostró una baja diversidad genética entre estos cultivares, esperable por la forma de reproducción.

Se seleccionaron 6 combinaciones de cebadores que generaron un polimorfismo superior al promedio para continuar con la identificación de los clones.

GMV 7

POLIMORFISMO DE ISOENZIMAS EM POPULAÇÕES DE *Mesosetum chaseae* Luces (POACEAE)

Meirelles ACS¹, ER Monteiro¹, LAC Silva¹, AF Neves¹, MFPS Machado¹, CA Mangolin¹, SA Santos². ¹Universidade Estadual de Maringa, ²Embrapa Pantanal.
e-mail: anameirelles83@uol.com.br

M. chaseae (grama-do-cerrado) é uma espécie forrageira de destaque na pecuária extensiva do Pantanal arenoso. O objetivo deste estudo foi estimar a variabilidade genética dos acessos no Banco de Germoplasma de *M. chaseae*, analisando o polimorfismo de isozimas α - e β -esterases. Para a análise foram utilizados os acessos A1, A4, A5, A8, A9 e A24. A análise das folhas evidenciou quatro locos. A diversidade genética foi maior no acesso A5 onde o número de alelos efetivos ($N_e = 2,44$) e a heterozigosidade média esperada ($H_e = 0,5367$) superaram os valores estimados para os demais acessos. O acesso A4 apresentou um nível de diversidade genética alto, representado pelo valor da heterozigosidade média observada ($H_o = 0,6330$). No que se refere ao sistema α/β -esterase, as sementes dos acessos A4 e A5 são as mais adequadas para cultivo em ambientes diferentes. A menor diversidade genética para as isozimas α/β -esterases foi observada nas plantas do acesso A1 ($N_e = 1,3789$; $H_o = 0,30$; $H_e = 0,245$). Excesso de plantas heterozigotas ($H_o > H_e$) foi observado nos acessos A1 e A4. A diferenciação genética entre as plantas dos seis acessos foi muito alta ($F_{st} = 0,40$). O coeficiente de endogamia (F_{it}) foi igual a 0,4383 e o déficit de heterozigotos (F_{is}) foi de apenas 0,0639. As relações de similaridade entre as plantas apresentaram valores de identidade variando de 0,3932 (A8 e A24) a 0,9699 (A4 e A5), indicando uma ampla base genética na espécie. O polimorfismo de α - e β -esterases pode ser recomendado como um marcador bioquímico/molecular adequado para a caracterização genética desta espécie.

GMV 8

REGIONES CROMOSÓMICAS ASOCIADAS CON CARACTERES DE INTERÉS AGRONÓMICO EN CEBADA

Bonamico NC¹, AA Aguinaga², MA Di Renzo¹, MM



Poverene³, ¹FAV, UNRC, ²Cervecería y Maltería Quilmes SA, ³Dpto. de Agronomía, UNS.
e-mail: nbonamico@ayv.unrc.edu.ar

Los marcadores moleculares son ampliamente usados en plantas para mapear *loci* de caracteres cuantitativos (QTL). El objetivo del trabajo fue identificar regiones cromosómicas asociadas con caracteres de interés agronómico en cebada. Una población de líneas doble haploides (DH) fue generada mediante cultivo de anteras a partir de un cruzamiento entre las líneas M6519 (origen argentino, ciclo corto, alto calibre, baja calidad industrial) y Aspen (origen europeo, ciclo intermedio, bajo calibre, alta calidad industrial). Las DH fueron evaluadas para los caracteres de interés agronómico rendimiento, calibre, proteína, temperatura de canopeo en cinco ambientes; y fueron caracterizadas molecularmente con 24 SSR y 223 AFLP. El mapa genético obtenido permitió explorar una longitud del genoma de 2492.7 cM. El análisis de QTL realizado con el método de mapeo por intervalos compuestos mediante Plabqtl por ambiente y a través de éstos, permitió identificar ocho, siete, tres y cinco QTL para rendimiento, calibre, proteína y para temperatura de canopeo, respectivamente. Los QTL identificados explicaron individualmente entre 8% y 16% de la varianza fenotípica. Los alelos favorables fueron aportados por ambos parentales en los cuatro caracteres. Las condiciones ambientales influyeron en la expresión fenotípica de los caracteres agronómicos evaluados ya que en general los QTL fueron ambiente-específicos. Para que los QTL identificados puedan ser incluidos en programas de mejoramiento es necesario validar estos resultados en otros ambientes diferentes.

GMV 9

DIVERSIDADE GENÉTICA EM PIMENTAS DO GÊNERO *Capsicum* POR MARCADORES TD-RAPD-PCR

Visacre PHM, CA Marochio, CA Mangolin, MFPS Machado. Universidade Estadual de Maringá-UEM.
e-mail: paulo@visafer.com.br

Neste estudo foi avaliada a diversidade genética dentro e entre os acessos das espécies *Capsicum annuum* var. *annuum*, *C. Annuum* var. *glabriusculum*, *C. Baccatum* var. *Pendulum* e *C. Chinense* do Banco Ativo de Germoplasma da Universidade Federal do Piauí. Foi utilizado o marcador *touchdown Td-RAPD-PCR* que aumenta a especificidade,

e reprodutibilidade das reações. Foram testados 83 *primers*, 20 foram selecionados e resultaram 333 fragmentos, 27 foram monomórficos e 306 polimórficos, com polimorfismo de 91,71 %. O maior polimorfismo (8,70 %) foi encontrado dentro do acesso BAGC-59 (*C. Annuum* var. *glabriusculum*) e o menor (0,6 %) para BAGC-06 (*C. chinense*) e BAGC-26 (*C. Baccatum* var. *pendulum*). A maior variância molecular (52,625) foi observada para o acesso BAGC-11 (*C. Annuum* var. *glabriusculum*), a maior variação foi observada entre os acessos (95%) e a menor (5 %) dentro de cada acesso. O valor G_{ST} de 0,9553 indicou alta divergência genética entre os acessos. A maior identidade genética de Nei foi observada entre BAGC-23 (*C. chinense*) e BAGC-24 (*C. chinense*) (91,83 %), e a menor (44,46%) foi observada entre BAGC-26 (*C. Baccatum* var. *pendulum*) e BAGC-67 (*C. annuum* var. *glabriusculum*). Esta avaliação permitiu a separação dos 10 acessos em três grupos, no primeiro estão os acessos de *Capsicum annuum* var. *Annuum* e *C. Annuum* var. *glabriusculum*, no segundo os de *C. Chinense* e no último *C. Baccatum* var. *pendulum*. O marcador *Td-RAPD-PCR* foi eficiente para discriminar os acessos estudados mostrando que não há duplicatas e que todos devem ser preservados neste Banco Ativo.

GMV 10

PREDICCIÓN DE CRUZAS HETERÓTICAS PARA RENDIMIENTO EN *Pisum sativum* L.

Espósito MA^{1,2}, P Almirón¹, I Gatti², V Cravero^{1,2}, E Cointry².
¹CONICET, ²Cát. Mejoramiento Vegetal y Producción de Semillas-Fac. Ciencias Agrarias-UNR.
e-mail: mesposi@unr.edu.ar

En un plan de mejora es crucial la identificación y selección de parentales a hibridar y se basa generalmente en el comportamiento de las líneas en cruza en función de su aptitud combinatoria. La presencia de elevada aptitud combinatoria específica (ACE) determina la presencia de híbridos de alto rendimiento. Su identificación es costosa, lenta y puede estar influenciada por factores ambientales. El objetivo del trabajo consistió en predecir cruza heteróticas en base a la divergencia genética entre las líneas parentales. La divergencia genética se evaluó a través de distancias Euclídeas (14 caracteres morfológicos) y distancias de Dice estimadas por 18 combinaciones SRAP (*Sequence Related Amplified Polymorphism*) y 10 microsatélites, solos y en combinación y mediante análisis de agrupamiento



generados por dichas distancias. Se evaluó el porcentaje de cruza heteróticas para rendimiento y se compararon con las cruza establecidas por la ACE de 19 variedades cruzadas con cuatro probadores. Las evaluaciones a campo se efectuaron durante las campañas 2010 y 2011 en el Campo Experimental de la Facultad de Ciencias Agrarias. La siembra se efectuó en un DCA con dos repeticiones de 20 plantas. Las medidas de distancia basadas en SRAP (Dice) como morfológica (Euclídeas) son las que brindaron en promedio mayor porcentaje de predicción de cruza heteróticas (60 % y 65% respectivamente) comparadas con el método de ACE (100%). Sería necesario incluir mayor cantidad de combinaciones SRAP para determinar si puede incrementarse la predicción.

GMV 11

IDENTIFICACIÓN DE GENOTIPOS SUPERIORES DE LENTEJA A TRAVÉS DE CARACTERES MORFOLÓGICOS

Bermejo CJ^{1,2}, FS López Anido², MA Espósito^{1,2}, EL COUNTRY². ¹CONICET, ²Cátedra de Mejoramiento Vegetal y Producción de Semillas, Facultad de Ciencias Agrarias, UNR. e-mail: carober29@yahoo.com.ar

En lenteja es crucial ampliar la base genética incorporando nuevas variedades de alto potencial de rendimiento. El objetivo consistió en evaluar el desempeño de genotipos experimentales en un rango de ambientes identificando los materiales superiores. Para ello, 25 líneas recombinantes y un testigo se implantaron en macetas en invernadero durante los años 2009 y 2010 (ambiente 1 y 2) y a campo en el 2010 y 2011 (ambiente 3 y 4) en un diseño en bloque completo con 3 repeticiones. Se evaluaron los caracteres morfológicos: Altura de planta, días a floración (DF) y madurez, duración de floración, número de vainas (NV) y granos por planta (NS), NS/NV, peso de 100 granos, calibre (C) y rendimiento por planta (RE). Se efectuaron análisis de variancia para estimar la heredabilidad (H^2) de los caracteres y gráficos GGE *biplot* para identificar mega-ambientes y genotipos superiores en cada mega-ambiente, mediante el programa Info-gen. Si bien para DF y C las H^2 fueron altas en los 4 ambientes, para el resto de los caracteres se observaron bajas H^2 a campo y valores más altos en el ambiente 2. Este tuvo la mejor capacidad discriminante entre genotipo demostrado por los altos valores de la Componente Principal 1 y cercanos a cero para la CP2 en los GGE *biplot*. Dado que para RE la interacción genotipo-ambiente fue

baja, el GGE *biplot* sugirió la presencia de un solo mega-ambiente e identificó un grupo de genotipos con altos RE medio en este mega-ambiente. El genotipo 1051 fue el de valor superior, presentando un gran potencial para ser usado como nueva variedad comercial.

GMV 12

CARACTERIZAÇÃO GENÉTICA DE ACESSOS DE MANDACARU (CACTACEAE), UTILIZANDO MARCADOR AFLP

Fernandes, VNA¹, JS Tavares-Faria¹, PG Martin¹, CA Mangolin¹, MFP Machado¹. ¹Universidade Estadual de Maringá. e-mail: vanessa_neves17@hotmail.com

A proposta do estudo é estimar a diversidade genética em acessos da espécie de cactos *Cereus peruvianus* usando marcadores moleculares AFLP, para estabelecer uma relação de similaridade entre os acessos e investigar se as plantas destes correspondem a mesma espécie do gênero *Cereus*. Esta é uma espécie de cacto ornamental conhecida no Brasil como mandacaru que tem importância ecológica, econômica e industrial e existe uma suspeita de que as plantas de mandacaru de regiões diversas do Brasil podem ser espécies diferentes do gênero. As plântulas de mandacaru foram obtidas a partir de sementes de 17 acessos localizados em municípios dos estados do Paraná, Piauí e São Paulo. Foram usadas seis combinações de *primers* AFLP que geraram 348 fragmentos, dos quais 282 (81%) foram polimórficos, revelando um polimorfismo médio dentro dos acessos de 10,42%. O coeficiente de diferenciação genética de Nei ($G_{st}=0,7938$) revelou maior diferenciação entre os acessos do que dentro dos mesmos, e indicou um fluxo gênico baixo ($N_m=0,1299$). O alto valor do coeficiente de correlação cofenética ($r = 0,95824$) obtido comparando-se a matriz de distância genética e a de distância cofenética (distância geográfica) mostrou que a diferenciação obtida para as plântulas dos 17 acessos está relacionada com a distância geográfica que os separam. Os resultados obtidos neste trabalho sugerem um processo de especiação do gênero *Cereus*. Portanto, as plantas do Piauí, São Paulo e Paraná podem corresponder a plantas de espécies diferentes do gênero *Cereus*, ou podem se tratar de uma espécie em processo de especiação.

GMV 13

RESPUESTA DIFERENCIAL DE GENOTIPOS



DE *Jatropha* A DIFERENTES MÉTODOS DE SELECCIÓN

Barrera CF¹, L Bhering¹, B Laviola², A Alves², T Rosado¹, C Cruz¹. ¹Universidad federal de Viçosa (UFV), Departamento de Biología General, Av PH Rolphs s/n, Campus Universitario, 36570-000, Viçosa, MG – Brasil, ²Embrapa Agro energia, Parque Estación Biológica (PqEB), Av W3 Norte (Final), 70770-901 Brasília, DF – Brasil.
e-mail: feba286@hotmail.com

El Piñon manso (*Jatropha curcas*) es una planta oleaginosa de la familia Euphorbiaceae, que presenta un gran potencial por su alto contenido de aceite en sus semillas (40%) que puede ser transformado en biodiesel. El objetivo del trabajo fue (i) estimar parámetros genéticos de *Jatropha Curcas* (piñon manso), (ii) predecir ganancias genéticas con selección de genotipos superiores, (iii) comparar la eficiencia de métodos de selección, a fin de identificar el más adecuado para ser aplicado en el programa de mejoramiento genético de la especie. Las heredabilidades en sentido amplio a nivel de familias fueron superiores al 60%, indicando la existencia de perspectivas para seleccionar genotipos superiores. La selección combinada proporciona la mayor ganancia genética (99.3%), seguido por selección masal estratificada, selección entre y dentro de familias y selección masal. La selección combinada es una estrategia importante que explora el valor genético de familias de mayor e intermedio desempeño y de individuos dentro de familias, al contrario de la selección masal y masal estratificada que favorecen la selección con base a los valores fenotípicos altos. Por lo tanto, sobre la base de las ganancias genéticas pronosticadas, el método de selección combinada es el más adecuado para un programa de mejoramiento genético de la especie. En base a esta estrategia, los genotipos con mayor productividad, pueden ser seleccionados con éxito en la población brasilera de piñón y continuar el programa de mejoramiento genético para obtener cultivares mejoradas.

GMV 14

CULTIVO IN VITRO DE VARIEDADES DE *Manihot esculenta* COM DIFERENTES AUXINAS

Kuhn BC^{1,3}, ER Souto^{2,4}, CA Mangolin^{2,3}, MFPS Machado^{2,3}. ¹Discente da Pós Graduação em Genética e Melhoramento, ²Docente da Pós Graduação em Genética e Melhoramento, ³Departamento de Biotecnologia, Genética e Biologia Celular - Universidade Estadual de Maringá, ⁴Departamento de Agrônômia. Universidade Estadual

de Maringá.

e-mail: bettybio@hotmail.com

A proposta do presente estudo foi a micropropagação de duas variedades de mandioca (*Manihot esculenta*) que são intensivamente cultivadas por produtores no Estado do Paraná, por serem elas (Olho Junto e Tamboara) muito usadas na fabricação de farinha e fécula. A bacteriose tem sido um problema para o cultivo destas variedades, por isso o cultivo *in vitro* pode ser uma alternativa promissora para a produção de mudas sadias. Os meristemas apicais das duas variedades foram inoculados em meio MS acrescido de 20 g · L⁻¹ de sacarose, 8 g · L⁻¹ de ágar, 0,04 mg · L⁻¹ de 6-Benzilaminopurina, 0,05 mg · L⁻¹ Ácido Giberélico e duas combinações de auxinas: 0,02 mg · L⁻¹ de Ácido indolbutírico (IBA) e 0,02 mg · L⁻¹ de Ácido Naftalenoacético (NAA). As plantas da variedade Olho Junto apresentaram comprimento maior e maior número de primórdios foliares do que as plantas da variedade Tamboara, após 30 e 60 dias de cultivo em meio contendo NAA. As auxinas IBA e NAA foram igualmente efetivas para o desenvolvimento dos meristemas de Tamboara, evidenciando uma resposta diferencial dos meristemas cultivados *in vitro* de variedades diferentes de mandioca. Para a produção de mudas sadias de Olho Junto deve ser indicado a adição de NAA ao meio de cultura, enquanto as mudas sadias de Tamboara, embora com desenvolvimento menor que o observado para Olho Junto, podem ser obtidas usando a mesma concentração de IBA ou NAA. As evidências do presente estudo indicam que para a micropropagação de genótipos diferentes de mandioca devem ser testados tipos e concentrações de auxinas diferentes.

GMV 15

RESGATE DE MILHO CRIOULO NA AMAZÔNIA SUL-OCIDENTAL PARA CONSERVAÇÃO, EXTRAÇÃO DE LINHAGENS E OBTENÇÃO DE VARIEDADES

Mesquita AGG¹, AV Melo¹, MA Silva², MJS Rodrigues¹, MC Capistrano¹. ¹Universidade Federal do Acre, Br 364, Km 4, Rio Branco, Acre, Brasil, ²Governo do Estado do Acre, Rio Branco, Acre, Brasil.

e-mail: mesquitaagg@gmail.com

Introdução: As populações crioulas ou raças locais são materiais importantes para o melhoramento pelo elevado potencial de adaptação que apresentam



para condições ambientais específicas e resistência a patógenos. O objetivo do presente estudo foi o de promover a identificação, a coleta e a avaliação de variedades crioulas de milho e a sua consequente multiplicação e disponibilização. MATERIAL E Métodos: Foram coletadas amostras junto aos Produtores rurais nos municípios do Baixo Acre. O experimento foi conduzido em blocos casualizados com 35 variedades coletadas e quatro híbridos comerciais. As parcelas apresentavam duas linhas de 5 m, espaçadas entre si por 0,90 m e entre plantas por 0,20 m. Foram avaliados o peso de grãos com e sem palhas, altura de planta e espiga; período de floração; plantas acamadas; estande final e incidência de doenças. Resultados e Discussão: O projeto identificou as comunidades de produtores rurais que realizavam plantis de milho crioulo na área de abrangência. Foram resgatadas 35 variedades locais as quais foram integradas no banco ativo de germoplasma e que possibilitarão a conservação, a multiplicação e a disponibilização aos produtores rurais. Destas foram selecionadas estatisticamente as cinco melhores baseadas nos resultados de avaliação de desempenho, sendo os genótipos mais promissores integrados ao programa de melhoramento de milho da Universidade Federal do Acre.

GMV 16

STUDIES ON OVULE VIABILITY OF PAPAYA (*Carica papaya* L.)

Freitas Neto M, HC Madureira, LL Freitas, MG Pereira, TNS Pereira. LMGV/ UENF.
e-mail: moniquefneto@gmail.com

This work was done in SS 72/12 papaya cultivar using hermaphrodite (M_2m genotype) and female plants (mm genotype), to determine a protocol to study ovule viability in papaya considering that hermaphrodite fruits have 25% seed abortion. So, the ovaries of female and hermaphrodite plants were fixed in fixative solution, softened in 1 M NaOH and stained with blue aniline 1%. The slides were observed under fluorescence microscopy. The ovules were classified as viable (presence of fluorescence) and nonviable (absence of fluorescence). Additionally, the ovules numbers and seed numbers were counted, under stereoscope, in five ovaries/fruits from female and hermaphrodite plants to see seed load. Although the ovule fluorescence methodology is very cited in the literature, our preliminary results show no difference among the ovules from female and hermaphrodite plants. In both genotypes, the majority of ovules are

fluorescent, consequently nonviable, which is not confirmed in the fructification. Probably, the papaya's ovules should contain some substance that is reacting with blue aniline causing fluorescence. On the other hand, the average number of ovules in the ovary of the female plants was 856 and a hermaphrodite plant was 487.8. The number of seeds was 838.2 and 462.8 in the female and hermaphrodites, respectively; so, this result does not correspond to 25 % of abortion as reported in the literature. Considering the results obtained in the study, it is necessary to improve the methodology to analyze ovule viability in this important tropical crop.

GMV 17

AMPLIACIÓN DE LA BASE GENÉTICA EN EL GERMOPLASMA TETRAPLOIDE SEXUAL DE *Paspalum notatum*

Zilli AL^{1,3}, JO Barone¹, EF Rios^{1,3}, CL Quarin^{1,3}, CA Acuña^{2,3}, EJ Martínez^{1,3}. ¹Cátedra de Genética y Fitotecnia (FCA-UNNE), ²Cátedra de Forrajicultura y Praticultura (FCA-UNNE), ³Instituto de Botánica del Nordeste (CONICET).
e-mail: alex_zilli@hotmail.com

La mejora genética de *P. notatum* requiere plantas sexuales que actúen de madres en cruzamientos. El objetivo del trabajo fue la generación y clasificación reproductiva de varias familias de origen híbrido, con el propósito de aumentar el pool génico del germoplasma 4x sexual de *P. notatum*. Se realizaron cruzamientos controlados usando 3 plantas 4x sexuales (madres) y 8 genotipos 4x apomíticos (padres). Se confirmó el origen híbrido de las progenies mediante marcadores moleculares de ISSR sobre una muestra de diez individuos por familia. Los híbridos fueron clasificados en sexuales y apomíticos, por medio de un marcador de RAPD específico de la apomixis y por observación de sacos embrionarios maduros. Se obtuvieron 9 familias y un total de 50 descendientes por familia. Se detectaron de 2 a 7 bandas específicas del padre apomítico en cada muestra de las 9 familias, con la excepción de dos plantas que no amplificaron bandas específicas, y se supone que se originaron por autofecundación de la madre. La clasificación reproductiva de las 9 familias mostró rangos de segregación de 1:1 a 6:1, sexuales vs. apomíticos. La mayoría de las familias mostraron relaciones cercanas a 3:1 lo cual coincide con estudios previos en la especie. Resultados de segregación de 1:1 son inéditos para la especie. Los híbridos sexuales obtenidos permitirán construir una población 4x sexual sintética de *P. notatum* con un



pool génico amplio transferido de los ecotipos 4x apomícticos.

GMV 18

COMPORTAMIENTO DE MUTANTES PUTATIVAS DE TRIGO PAN (*Triticum aestivum*) SOMETIDAS A ESTRÉS HÍDRICO

Martínez AE, VE Brizuela, AR Prina. Instituto de Genética "Ewald A. Favret" (IGEAF), CICVyA, INTA, C.C. 25 (B1712WAA) Castelar, Argentina.
e-mail: amartinez@cnia.inta.gov.ar

El estrés hídrico provocado por la sequía es, en nuestro país y a nivel mundial, uno de los factores más importantes que afectan el rendimiento de los cultivos. La inducción artificial de mutaciones permite obtener una amplia gama de variabilidad genética. Esta metodología combinada con métodos de selección apropiados puede constituir una importante herramienta para el mejoramiento vegetal. En este trabajo se analizaron 12 líneas de trigo, seleccionadas sobre material experimental proveniente de tratamientos mutagénicos con agentes físicos (rayos X) y/o químicos (azida sódica) aplicados a semillas de los cultivares ProINTA Elite y ProINTA Isla Verde. Las mismas fueron seleccionadas por presentar características destacables durante la germinación frente al estrés inducido por alta concentración osmótica. En ellas se estudiaron diversos parámetros relacionados con la respuesta a condiciones de estrés hídrico en la tercera hoja de plantas cultivadas en macetas en el invernáculo. Luego de un período sin riego varias líneas provenientes de ProINTA Elite presentaron, respecto del control, mayor contenido de clorofila, mayor índice de reflectancia fotoquímica, mayor conductancia estomática y finalmente, mayor número y peso de granos. Se concluye que las líneas mutantes putativas ensayadas presentan características genéticas que les confieren cierta tolerancia a la falta de agua.

GMV 19

EXPRESIÓN DE GENES AHAS EN PLÁNTULAS DE GIRASOL Y SU RESPUESTA AL TRATAMIENTO CON HERBICIDA

Breccia G^{1,3}, T Vega^{1,3}, S Felitti^{2,3}, L Picardi^{1,4}, G Nestares¹.
¹Cátedra de Genética, ²Laboratorio de Biología Molecular, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, CC 14, S2125 ZAA, Zavalla, Argentina, ³CONICET, ⁴CIUNR.
e-mail: gbreccia@unr.edu.ar

La acetohidroxiácido sintasa (AHAS) cataliza la primera reacción en la biosíntesis de aminoácidos de cadena ramificada. Esta enzima es el sitio de acción de herbicidas dentro de los que se incluyen las imidazolinonas (IMI). Tres genes *ahas* (*ahas1*, *ahas2* y *ahas3*) fueron identificados en girasol. El objetivo de este trabajo fue evaluar la expresión de los tres genes *ahas* en plántulas de girasol y su respuesta al tratamiento con IMI. Los niveles relativos de transcritos *ahas* fueron cuantificados mediante RT-qPCR. La actividad AHAS se midió mediante técnicas *in vitro* e *in vivo*. Se utilizaron tres líneas de girasol que difieren en el grado de resistencia a IMI. Los tejidos evaluados fueron hojas y raíces de plántulas control y tratadas con IMI. La actividad AHAS y los niveles de transcritos fueron mayores en hoja que en raíz. Para los tres genes se detectaron transcritos, con una mayor expresión de *ahas1* en hoja. En raíces, se encontraron niveles similares para *ahas1* y *ahas2*. Los menores niveles de transcripción se observaron para *ahas3*. El tratamiento con IMI produjo respuestas tejido-específicas. Se observó un comportamiento diferencial entre genes, por lo que los mismos estarían sujetos a distintos mecanismos de regulación. La mayor inhibición en la actividad AHAS fue observada en el genotipo susceptible. Los niveles de expresión AHAS en plántulas control no difirió entre los genotipos evaluados, por lo que las diferencias genotípicas en cuanto al grado de resistencia a IMI no estarían asociadas a mecanismos de sobreexpresión o patrones alterados de expresión AHAS.

GMV 20

DETECCIÓN DE QTLS EN LAS GENERACIONES SEGREGANTES DE UN HÍBRIDO DE SEGUNDO CICLO DE TOMATE

Masso Y^{1,5}, JH Pereira da Costa^{2,5}, R Zorzoli^{3,5}, GR Pratta^{4,5}.
¹Tesista Licenciatura en Genética, ²Becario Postdoctoral CONICET, ³Investigadora CIUNR, ⁴Investigador CONICET, ⁵Cátedra de Genética, Facultad de Ciencias Agrarias UNR. CC 14 S2125ZAA Zavalla (Santa Fe, Argentina).
e-mail: gpratta@unr.edu.ar

Los híbridos de segundo ciclo (HSC) son obtenidos entre líneas homocigotas derivadas de una única población base en un programa de mejoramiento genético, por lo que en sus generaciones segregantes pueden encontrarse nuevas combinaciones genéticas entre los alelos remanentes del acervo genético original sometido a selección artificial. Dos RILs



(ToUNR18 y ToUNR1) derivadas del cruzamiento interespecífico entre el cultivar Caimanta (Cai) de *S. lycopersicum* y la entrada LA722 (Pim) de *S. pimpinellifolium* (población base) fueron caracterizados molecularmente en estudios previos. Los objetivos de este trabajo fueron localizar QTLs (*Quantitative Trait Loci*) para caracteres de calidad de fruto en las generaciones segregantes de un HSC de tomate y compararlos con los detectados en la población base. El HSC fue la F_1 (ToUNR18 x ToUNR1), cuyas F_2 y BCs fueron caracterizadas con 23 SSR seleccionados por generar polimorfismo entre las RILs. Los fragmentos se resolvieron en gel de poliacrilamida al 6% y se visualizaron con tinción de plata. Se detectaron 13 QTLs, 6 de ellos en la F_2 asociados a los caracteres diámetro, peso, contenido en sólidos solubles (SS) y firmeza del fruto, 6 en las BCs asociado a SS, color, pH y forma, y 1 presente en todas las generaciones asociado a SS. Ninguno de ellos había sido detectado en la población base. Se concluye que en las generaciones segregantes de este HSC se detectaron QTLs asociados a calidad del fruto de tomate que representan nuevas combinaciones genéticas entre los alelos seleccionados de la población base.

GMV 21

VARIACIÓN FENOTÍPICA EN SELECTAS DE MOHA DE HUNGRÍA

Quadrelli S, H di Santo, A Ferreira, E Castillo, V Ferreira, E Grassi. Genética, Facultad de Agronomía y Veterinaria, UN de Río Cuarto. RN 36 km 601, Río Cuarto, Córdoba, Argentina. e-mail: hdisanto@live.com.ar

La moha de Hungría (*Setaria italica* L.) es una gramínea C_4 anual, estival, de ciclo corto. Partiendo de una población local con heterogeneidad fenotípica, en la UN Río Cuarto se definieron 78 líneas, que se analizaron para identificar materiales con adecuada producción de forraje para henificación y buen balance de forraje y grano. La siembra se realizó en diciembre de 2011 sobre un Haplustol éntico, empleando un diseño en bloques aumentado con cinco cultivares como testigos y parcelas de 4 surcos de 2 m a 25 cm. Se consideraron 11 caracteres vegetativos y 9 reproductivos. El forraje producido en estado de grano lechoso-pastoso se determinó sobre dos surcos/parcela y, sobre los otros dos, se evaluó la biomasa total y el rendimiento en grano. Los valores se ajustaron por bloque. A partir de los cuadrados medios del ANVA del conjunto de las líneas se obtuvo el GDG de los caracteres y se realizó

el análisis de conglomerados a través de la distancia Euclídea promedio. La materia seca promedio fue $647,3 \pm 142,8$ g/m². Los valores del GDG para el conjunto de las líneas resultaron muy bajos o nulos para la mayoría de los caracteres; sólo la producción de biomasa total y grano tuvieron valores bajos a medios (20-32%). El análisis de conglomerados (correlación cofenética=0,867) agrupó las líneas en tres nodos, dos individuales, que respondieron a la presencia de tallo macizo y panoja ramificada respectivamente, y otro que agrupó el resto de las líneas. El análisis efectuado permite suponer que la variación fenotípica observada responde a efectos ambientales antes que genéticos.

GMV 22

6-BENZYLAMINOPURINE (BAP) EFFECTS ON *IN VITRO* GROWING OF *Bowdichia virgilioides* GENOTYPES DESTINED TO CLONAL PROPAGATION

Oliveira, CS¹, LEN Gonçalves¹, AS Arruda², RJ Oliveira-Júnior², MV Vieira³. ¹Florestal Engineering Student of The University of the State of Goiás. ²Professor of The University of the State of Goiás. ³Administrative Technician of Biotecnology Lab of Federal Institute from Goiás-Campus Urutai. e-mail: alcione.sarruda@gmail.com

Clonal propagation has special place in the forestry sector, where its use is justified when it is necessary to propagate genotypes with high productivity and if the seeds are limited input. Using vegetative propagation, plant breeding programs can distribute the gains acquired by breeding with greater speed and efficiency, capturing the total genetic component, which results in greater gains within a single cycle of selection. A way to obtain sterile explants for micropropagation is using the *in vitro* germination, since seeds are more resistant to sterilization procedures. The species *Bowdichia virgilioides*, known as Black Sucupira, is widely distributed over Brazilian soil. The plant is used since wood industry until pharmaceutical industry. In the present work the effect of BAP in the clonal propagation *in vitro* of *Bowdichia virgilioides* was evaluated. The seeds were introduced in complete MS medium. BAP was added to the medium according to the following treatments: T1= 0,0 (witness); T2= 1,0; T3 = 2,0; T4 3,0 e T5= 4,0 mg/L of BAP. The analyzed characteristics were height, length, number of sprouts and number of leaves. No significant difference was obtained between the averages of Turkey test in significance level of



5% of probability. According to our results, it was possible to infer that micropropagation of black sucupira demands higher concentrations of BAP or that the species doesn't require this hormone for clonal growing, once that there was no difference between treatments. Thus, more experiments using different concentrations of BAP must be performed. Financial Support-University of the State of Goiás.

GMV 23

VIDA POSCOSECHA DE TOMATE: DETECCIÓN Y VALIDACIÓN DE QTLs EN UN CRUZAMIENTO INTERESPECÍFICO

Pereira da Costa JH^{1,2}, GR Rodríguez^{1,2}, GR Pratta^{1,2}, LA Picardi^{1,3}, R Zorzoli^{1,3}. ¹Cátedra de Genética, Facultad de Ciencias Agrarias, UNR, Argentina, ²CONICET, ³CIUNR. e-mail: jpereira@unr.edu.ar

El mantenimiento de buenas características organolépticas por un largo tiempo luego de la cosecha del fruto define un carácter complejo conocido como vida poscosecha. Los objetivos del trabajo fueron detectar y validar regiones genómicas asociadas a la vida poscosecha de los frutos en generaciones tempranas de retrocruzas entre la accesión LA722 de la especie silvestre *Solanum pimpinellifolium* y el cultivar Argentino (Caimanta) de *S. lycopersicum* destinado al mercado en fresco. Para llevar a cabo estos objetivos, se estimó la asociación de regiones genómicas con la vida poscosecha en dos generaciones de retrocruzas (BC₁ y BC₂) y cinco familias BC₁ autofecundadas (BC₁S₁) y se validaron cuando fueron detectadas en más de una de las generaciones analizadas. En 10 frutos por planta de cada generación (Número Total de plantas= 300 y Número total de frutos= 4848) se evaluó la vida poscosecha de los frutos (LV). Se usaron 30 marcadores moleculares SSR (*Simple Sequence Repeat*). Se empleó el método de un solo punto para la detección de regiones genómicas asociadas a LV. No se detectaron SSR asociados a LV en la BC₁, sin embargo se encontraron cinco marcadores asociados a LV al analizar las familias BC₁S₁ (p < 0,05), de los cuales uno (SSR596, Cromosoma10) pudo ser validado por haberse encontrado también en la generación BC₂. En ambas generaciones el alelo de origen silvestre para este QTL prolongó la vida poscosecha. Estos resultados demuestran que la introgresión de regiones genómicas asociadas a LV del fruto de *S. pimpinellifolium* puede mejorar a la especie cultivada.

OCURRENCIA DE HETEROSIS EN HÍBRIDOS TETRAPLOIDES DE *Paspalum simplex* MORONG

Brugnoli EA¹, SC Ferrari¹, MB Billa², CL Quarin¹, EJ Martínez¹, CA Acuña¹. ¹Instituto de Botánica del Nordeste, ²Facultad de Ciencias Agrarias, UNNE. e-mail: abrugnoli@agr.unne.edu.ar

La generación de híbridos en especies de reproducción asexual representa un desafío en cualquier programa de mejoramiento genético. *Paspalum simplex* es una gramínea forrajera nativa de nuestro país con potencial de ser mejorada. Posee varios niveles de ploidía pero el citotipo tetraploide apomítico es predominante. El objetivo de este trabajo fue generar híbridos tetraploides de *P. simplex*, evaluar la ocurrencia de heterosis y determinar el sistema reproductivo en dichos híbridos. Los híbridos fueron generados a partir de cruzamientos entre madres 4x sexuales de origen experimental y padres 4x apomíticos naturales. Se realizaron 9 combinaciones diferentes y se obtuvieron 50 híbridos por combinación. Los híbridos y sus progenitores fueron distribuidos en el campo en un diseño en bloques al azar. Se evaluó crecimiento inicial, primaveral y otoñal, hábito de crecimiento y rebrote invernal. Se determinó el modo de reproducción mediante un marcador molecular (SCAR) específico de la apomixis en *P. simplex*. El rango de híbridos heteróticos por familia fue: de 0 a 47% para crecimiento inicial, de 11 a 63% para crecimiento primaveral, de 0 a 66% para crecimiento otoñal, de 4 a 82% para altura, de 12 a 77% para diámetro y de 0 a 55% para rebrote invernal. La frecuencia de híbridos apomíticos en las distintas familias varió entre 0,1 y 1. En *Paspalum simplex*, la generación de híbridos heteróticos y la segregación por el modo de reproducción son altamente dependientes de las combinaciones parentales.

GMV 25

ESTABILIDAD EN LA PRODUCCIÓN FORRAJERA DE LÍNEAS EXPERIMENTALES Y CULTIVARES DE TRITICALE

Ferreira A¹, E Grassi¹, H Paccapelo², H di Santo¹, E Castillo¹, V Ferreira¹. ¹Genética, Facultad de Agronomía y Veterinaria, UN de Río Cuarto. Río Cuarto, Córdoba, Argentina, ²Mejoramiento de Plantas y Animales, Facultad de Agronomía, UN de La Pampa. Santa Rosa, La Pampa, Argentina.



e-mail: anafer2609@gmail.com

La inestabilidad climática interanual de la pampa subhúmeda-semiárida argentina provoca serias dificultades en los programas de mejoramiento. El triticale (x *Triticosecale* Wittmack) es un cultivo apto para esa región. Con el objetivo de analizar la estabilidad en la producción de forraje de 11 líneas experimentales y 4 cultivares, durante 2007-2011 se llevaron a cabo ensayos comparativos en Río Cuarto, Córdoba y Santa Rosa, La Pampa, empleando DBCA y 3 repeticiones. Se consideró la producción de forraje en tres cortes y acumulada hasta hoja bandera (HB). El análisis se efectuó mediante el método de regresión de Eberhart y Russell y los biplots AMMI/GGE. Los valores medios fueron: 1,5±1,1 t/ha, 2do corte: 1,0±0,7 t/ha, 3er corte: 0,7±0,5 t/ha, suma 3 cortes: 3,2±1,8 t/ha, corte en HB: 7,3±5,0 t/ha; todos fueron muy variables en los diferentes ambientes y con interacción significativa año x localidad salvo para el primer corte. Según el método de regresión, la mayoría de las líneas tuvieron adecuada estabilidad (sólo 2 líneas y un cultivar resultaron inestables). El análisis AMMI/GGE discriminó mejor las líneas de mayor interacción con los diferentes ambientes y, además, permitió identificar las más estables para cada situación: LU6-9-7 (1er corte); LU4-9 (2do corte); LU2-3-4-9 (3er corte); Quiñé RA-Yagán-Tizné (suma 3 cortes); 3-7-Genú (corte en HB) La utilización de las dos metodologías permitió una mejor evaluación de los materiales y se pudieron identificar líneas de adecuada producción forrajera y estables en ambientes subhúmedos-semiáridos pampeanos.

GMV 26

CARACTERIZACIÓN DE LA CLOROSIS EN GENOTIPOS DE GIRASOL CON DIFERENTES GRADOS DE RESISTENCIA A IMIDAZOLINONAS

Ochogavía AC, M Gil Barcaglioni, LA Picardi, G Nestares. Cátedra de Genética, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario.

e-mail: anaocogavia@conicet.gov.ar

La correcta evaluación de color en plantas que son sometidas a estrés por la exposición a herbicidas puede contribuir a la selección de aquellos genotipos que son los resistentes. Si bien las escalas cualitativas visuales son ampliamente utilizadas, es necesario estimar los parámetros de color con métodos de mayor precisión. El objetivo del presente trabajo

fue evaluar la clorosis en genotipos con distintos grados de resistencia a imidazolinonas a través de dos métodos: espectrofotométrico y bioinformático. Líneas endocriadas de fenotipo resistente e intermedio se trataron con soluciones de imazapir: 0 (control), 2,5 uM y 10 uM desde la germinación hasta el desarrollo de dos hojas expandidas. Se evaluaron concentraciones de clorofila A, B, total y carotenoides por espectrofotometría y además un descriptor de color bioinformático denominado ángulo *hue*, utilizando el programa Tomato Analyzer. El diseño fue un DBCA con 6 repeticiones. Se utilizó un ANOVA y se estimaron las correlaciones entre variables. Se observó una reducción significativa de la concentración de clorofila A, B y la total así como del ángulo *hue* en ambos genotipos tratados con el herbicida. La correlación entre las concentraciones de clorofila A y total y ángulo *hue* fue positiva ($p < 0.01$). El genotipo intermedio presentó una mayor reducción de los valores promedio con respecto al resistente pero estas diferencias no fueron significativas. Estos resultados sugieren que estos métodos serían promisorios para una correcta identificación genotípica evaluando el grado de clorosis producida por efecto del herbicida.

GMV 27

AFLP ASOCIADOS A LA CALIDAD DEL FRUTO DEL TOMATE EN DOS POBLACIONES F2 CON GENES SILVESTRES

Liberatti D¹, G Pratta^{1,2}, G Rodriguez^{1,2}, R Zorzoli^{1,3}, L Picardi^{1,3}
¹Cátedra de Genética-Ciencias Agrarias Universidad Nacional de Rosario Argentina, ²CONICET, ³CIUNR.
 e-mail: lpicardi@unr.edu.ar

Las generaciones segregantes obtenidas del cruzamiento entre líneas endocriadas recombinantes (RILs) derivadas de un cruzamiento interespecífico pueden brindar nuevos bloques génicos. Se obtuvieron dos poblaciones F₂ a partir de los cruzamientos de las RILs ToUNR15xToUNR9 y ToUNR1xToUNR5 y se evaluó en fruto: altura (A), diámetro (D), forma (F, A/D), peso (P), vida poscosecha (VP), firmeza (FR), espesor de pericarpio (EP), sólidos solubles (SS, Brix), pH, acidez titulable (AT). Se obtuvieron los perfiles de AFLP de todos los genotipos para cinco combinaciones de cebadores. Para la asociación entre los caracteres y las bandas de AFLP se usó un ANOVA a un criterio de clasificación ($p < 0,01$) para cada población. Se consideraron marcadores validados a aquellos que fueron detectados en las



dos F_2 ($p < 0,05$). En la F_2 (ToUNR15xToUNR9) se observaron cuatro bandas AFLP (R_{79} , X_{67} , X_{91} y X_{137}) asociadas a SS, EP, pH, AT y FR. En la F_2 (ToUNR1xToUNR5) se observó una banda AFLP (D_{36}) asociada a A, D y P. La comparación de estas asociaciones en ambas poblaciones detectó que dos bandas de AFLP estaban asociadas a tres caracteres. La banda N_{55} asociada a pH y AT provocó en ambas poblaciones un incremento y una disminución del pH y AT, respectivamente. La banda X_{137} asociada a SS disminuyó el valor medio de este carácter en ambas poblaciones. Estos marcadores AFLP detectaron *QTLs* (*Quantitative Traits loci*) asociados a diferentes caracteres de calidad del fruto y dos de ellos se pudieron validar en estas dos poblaciones F_2 diferentes.

GMV 28

UTILIZAÇÃO DE MARCADOR SSR NA CARACTERIZAÇÃO MOLECULAR DE VARIEDADES BRASILEIRAS DE CANA-DE-AÇÚCAR.

Maranhão RCM, RA Augusto, MFPSM Machado, CAM Mangolin. Universidade Estadual de Maringá - UEM-Departamento de Agronomia - Programas PGA/PGM. e-mail: raphagm@gmail.com

O investimento em programas de melhoramento de cana-de-acucar no Brasil é importante, pois o setor sucroenergético é responsável por grande movimentação econômica e social, gerando empregos e riquezas. A proposta do presente estudo foi estimar a diversidade genética de nove variedades comerciais de cana-de-acucar (*Saccharum* spp.) cultivadas na região noroeste do estado do Paraná, para isso foi utilizado o polimorfismo de 17 *primers* para locos SSR (Sequencias Simples de DNA Repetidas). A análise foi realizada para selecionar variedades que apresentaram maior e menor similaridade genética, e orientar programas de melhoramento. Os *primers* usados revelaram 70 alelos. Em função da poliploidia registrada em cana-de-açúcar, o número de alelos por indivíduo variou de dois (SGMS240, ESTB145) a oito (mSSCIR56). A diversidade genética foi estimada utilizando o software Popgene 1.32, a identidade genética foi calculada usando o coeficiente de Identidade de Nei (1978). A maior identidade foi observada entre as variedades RB92579 e RB72454 (86,31% de similaridade) e a menor entre as variedades RB845210 e RB835054 (61,99%). Os marcadores SSR foram eficientes para a caracterização molecular das variedades mais

cultivadas no Brasil, quantificando o polimorfismo e a diversidade entre elas. A base genética em cana-de-açúcar é estreita. Com o estudo podemos recomendar que as variedades mais divergentes (RB845210 e RB835054) podem ser usadas em programas de cruzamento para desenvolver híbridos e as variedades com menor variação poderão compor os programas de desenvolvimento de linhagens.

GMV 29

VARIABILIDAD DEL GEN S-RNASE DE AUTOINCOMPATIBILIDAD EN POBLACIONES ESPONTÁNEAS DE PAPA

Marcellán O¹, F Maune^{1,2}, L Erazzú³, E Camadro^{1,2}. ¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata (UNMdP)-EEA Balcarce, INTA. C.C. 276 (7620) Balcarce, Buenos Aires, Argentina, ²CONICET, ³Estación Experimental Agropecuaria Leales, INTA, Tucumán, Argentina. e-mail: omarcellan@balcarce.inta.gov.ar

Las papas silvestres (*Solanum* sp.) están ampliamente distribuidas en América, donde crecen espontáneamente en hábitats diversos. Las poblaciones espontáneas –en su mayoría diploides– están aisladas por barreras a la hibridación, que pueden ser incompletas, permitiendo la hibridación y el flujo génico en áreas de simpatria. Las poblaciones diploides poseen autoincompatibilidad gametofítica (AIG) controlada por el locus *S*, por el cual una planta rechaza su propio polen o el proveniente de otra planta que posea el mismo haplotipo *S*. En un proyecto mayor para estudiar *in situ* la estructura genética de poblaciones espontáneas de la Argentina, se muestrearon tres poblaciones en el NOA: Leales y Amaicha (Tucumán) y Cuesta del Obispo (Salta). Para la caracterización por variabilidad del gen *S-RNase*, que controla la especificidad femenina de la AIG, se extrajo ADN de 11-19 plantas/población y se realizaron PCR anidadas usando oligonucleótidos basados en las cuatro regiones conservadas del gen. Para el análisis SSCP, se utilizaron geles MDE no desnaturalizantes teñidos con Sybr Gold. Los patrones SSCP fueron diferenciales para cada población, sugiriendo la presencia de alelos *S-RNase* diferentes. Los patrones SSCP de las poblaciones de Leales y Amaicha se asemejaron a los encontrados en estudios previos en poblaciones de *S. chacoense* de la provincia de Buenos Aires e introducciones de *S. spegazzinii* del banco de germoplasma de Balcarce, respectivamente. En cada población se observaron entre cuatro y siete variantes alélicas, por lo que la AIG no es una barrera a la hibridación espontánea



intrapoblacional.

(B1712WAA) Castelar, Argentina.
e-mail: marias@cniia.inta.gov.ar

GMV 30

CARACTERIZACIÓN DE POBLACIONES Y CRUZAS DE MAÍZ PARA DOBLE PROPÓSITO

Adamo N, H di Santo, A Ferreira, E Castillo, V Ferreira, E Grassi. Genética, Facultad de Agronomía y Veterinaria, UN de Río Cuarto. RN 36 km 601, Río Cuarto, Córdoba, Argentina.
e-mail: ecastillo@ayv.unrc.edu.ar

La intensificación de la ganadería incluye la suplementación estratégica con maíz. Teniendo como objetivo identificar materiales para doble propósito, en la UN Río Cuarto se caracterizaron materiales provenientes de selecciones efectuadas en cultivares de polinización libre y sus cruizas con materiales macolladores. Para ello, 54 entradas se sembraron con diseño aumentado dispuesto en 6 bloques de 9 materiales y 3 testigos graníferos que se emplearon para ajustar los valores de los materiales y estimar el error experimental. Se consideraron cinco caracteres vegetativos y seis productivos. Las diferencias fueron significativas para días a floración masculina ($55,2 \pm 2,1$ días) y femenina ($59,2 \pm 2,2$ días), altura de planta ($162,3 \pm 31,8$ cm) y altura de inserción de espiga ($68,2 \pm 21,7$ cm), y no significativas para biomasa total a fin de ciclo, peso de grano e índice de cosecha. La altura de planta presentó correlación positiva con peso de planta ($r=0,35^{***}$), de espiga ($r=0,30^{**}$) y de grano ($r=0,27^{**}$), mientras que la biomasa total tuvo correlación positiva con número de espigas ($r=0,36^{***}$), peso de espigas ($r=0,84^{***}$), peso de grano ($r=0,79^{***}$) e índice de cosecha ($r=0,37^{***}$). La influencia relativa de los caracteres empleados para caracterizar los materiales se estudió mediante análisis multivariado de componentes principales. Los CP1 y CP2 explicaron 75,6% de la variación total. Los caracteres de mayor influencia fueron los pesos de grano y espiga. Seis entradas se eligieron por tener la mejor combinación de grano, biomasa total e índice de cosecha.

GMV 31

UNA MUTANTE DEL PLASTOMA DE CEBADA (*Hordeum vulgare*) SENSIBLE A LUZ TIENE AFECTADO EL CICLO DE LAS XANTOFILAS.

Arias MC¹, AE Martínez¹, VE Brizuela¹, A Descalzo², L Rossetti², AR Prina¹. ¹Instituto de Genética "Ewald A. Favret", ²Instituto de Tecnología de Alimentos, CICVyA, INTA, C.C. 25

La línea citoplásmica LC13 fue obtenida a partir de un genotipo mutador del plastoma de cebada. Anteriormente se comprobó su sensibilidad a alta luminosidad combinada con bajas temperaturas y se observó que presentan menor cantidad de beta-carotenos. En el presente trabajo se analizaron por HPLC los componentes del ciclo de las xantofilas, considerados involucrados en la respuesta a distintos tipos de estrés. Estos componentes se observaron en mayor concentración en LC13 con respecto a la línea control. Además, la proporción entre ellos se encontró alterada. Por otra parte, como resultado de la secuenciación de gran parte del plastoma, se observó en LC13 una mutación puntual que sustituye isoleucina por valina en el gen de la ATP-sintetasa (CF1 subunidad alpha; Lee cp). Todo lo anterior sugiere que esta mutación podría ser responsable del síndrome LC13, mediante la alteración de la cadena de protones relacionada con la síntesis de ATP durante la fotosíntesis y a su vez afectando la conversión de violaxantina en zeaxantina en el ciclo de las xantofilas. El estudio de LC13 puede ayudar a comprender la funcionalidad de los genes del plastoma, así como a esclarecer alguno de los mecanismos de señalización retrógrada entre el plástido y el núcleo en condiciones de estrés.

GMV 32

TRICEPIRO: RENDIMIENTO EN GRANO Y PRODUCCIÓN DE BIOMASA DE LÍNEAS AVANZADAS

Ferreira V¹, H Paccapelo², A Ferreira¹, E Castillo¹, H di Santo¹, E Grassi¹. ¹Facultad de Agronomía y Veterinaria, UN Río Cuarto, ²Facultad de Agronomía, UN La Pampa.
e-mail: vferreira@ayv.unrc.edu.ar

El rendimiento en grano de los cereales forrajeros invernales en el centro de Argentina es muy variable en función de las condiciones ambientales. Por otro lado, las prácticas de labranza reducida requieren mantener una adecuada cobertura de suelo. El tricepiro es un cultivo novel de buenas respuestas frente a los estreses ambientales. El rendimiento en grano y la producción de biomasa en siembras invernales se evaluó durante 2008-2011 en Río Cuarto, Córdoba y Santa Rosa, La Pampa. Material: 10 líneas experimentales y 5 testigos (1 tricepiro y 4 triticales). Diseño: DBCA con 3 repeticiones. Análisis: ANVA, prueba de Duncan y biplots IGA



y GGE. Caracteres: rendimiento en grano, peso de 1000 granos, peso hectolítrico y biomasa acumulada hasta hoja bandera. La interacción fue significativa para los 4 caracteres. El rendimiento en grano promedio fue $1,8 \pm 1,4$ t/ha (rango de variación interanual $0,7 \pm 0,5$ t/ha- $3,3 \pm 1,1$ t/ha). Las líneas 27, 28 y el triticale Eronga fueron superiores en la mayoría de los ambientes. El peso medio de 1000 gramos fue $29,9 \pm 8,9$ g, destacándose la línea 11 y el triticale Eronga. La línea 24 y tres triticales testigos sobresalieron en el peso hectolítrico (media = $64,1 \pm 6,3$ kg/hl). La biomasa acumulada hasta hoja bandera, evaluada sólo en Río Cuarto, tuvo un valor medio de $5,4 \pm 2,8$ t/ha. La línea 12 y el testigo Yagán-INTA se destacaron en 2008 y 2010, mientras que en 2009, el año de menores precipitaciones, sobresalieron la línea 13 y el triticale Genú-UNRC. Las pruebas experimentales permitieron identificar materiales con buena producción de grano forrajero.

GMV 33

ANÁLISIS DE AOSPORÍA Y APOMIXIS EN POBLACIONES NATURALES DIPLOIDES (2N=20) DE *Paspalum rufum*

Delgado L^{1,2}, ME Sartor¹, F Galdeano¹, CL Quarin¹, F Espinoza¹, JPA Ortiz^{1,2}. ¹Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE), Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional del Nordeste, Pcia. de Corrientes, ²Laboratorio de Biología Molecular, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Pcia. de Santa Fe.

e-mail: luciana.delgado@conicet.gov.ar

P. rufum presenta dos citotipos: el diploide ($2n=2x=20$) sexual y auto-incompatible y el tetraploide ($2n=4x=40$) apomítico, pseudógamo y auto-compatible. Estudios anteriores revelaron que un individuo diploide (Q3754) producía sacos embrionarios apospóricos y en baja proporción progenies por apomixis (apomixis residual, AR). Análisis posteriores realizados en tres poblaciones naturales permitieron identificar algunos individuos capaces de generar progenies a partir de sacos embrionarios apospóricos (SA) e individuos completamente sexuales. En el presente trabajo se profundizaron los análisis por citometría de flujo en individuos con comportamientos reproductivos contrastantes provenientes de las poblaciones estudiadas. Los análisis corroboraron la producción de SA (entre 11 y 35%) en algunos individuos y permitieron identificar la formación de cariopses por apomixis. Posteriormente el individuo con mayor proporción de SA y uno 100% sexual, según

la clasificación por citometría, se seleccionaron para realizar observaciones citoembriológicas, confirmando la presencia de SA (17%) en el individuo con AR y también, aunque en menor proporción (6%), en el individuo sexual. Estos resultados indican que los citotipos diploides presentan reproducción sexual, pero tienen la capacidad de generar SA en diferentes proporciones y en algunos casos generar progenies por apomixis. Este hallazgo confirma la presencia de los factores genéticos necesarios para la expresión del carácter al nivel diploide y apoya la teoría acerca del origen autoploide de los individuos poliploides apomíticos.

GMV 34

ESTUDIO MOLECULAR DE LA TOLERANCIA AL ESTRÉS BIÓTICO EN TRIGO

Tacaliti MS¹, E Tocho², L Saldúa², M Yannicari², AM Castro^{1,2}. ¹Cátedra de Genética, Fac. Ciencias Agrarias y Forestales, UNLP. Calle 60 y 119 s/n, La Plata, Bs. As, ²Instituto de Fisiología Vegetal (INFIVE)- CONICET.

e-mail: msilviatacaliti@yahoo.com.ar

El estrés biótico es responsable de gran parte de las pérdidas en la producción mundial del trigo. Las hormonas vegetales poseen importantes roles en la respuesta ante factores de estrés, entre ellas elicitar respuestas de defensas produciéndose de un incremento de su síntesis endógena tanto de Ácido Abscísico (ABA), Etileno (E), Ácido Jasmónico (AJ), Ácido Salicílico. Se han encontrado seis QTLs que regulan el crecimiento compensatorio frente al tratamiento hormonal exógeno, asociados a la región telomérica del cromosoma 6A de trigo próximos a genes de tolerancia a patógenos y áfidos. El objetivo del presente trabajo fue caracterizar fisiológica y molecularmente un grupo de plantas seleccionadas en cuanto a su comportamiento ante la aplicación exógena de E. Para ello se emplearon los padres y las generaciones F₁, F₂ y F₃ de una población de mapeo fino. Del total de plantas F₂, se seleccionaron aquellas de mejor y peor comportamiento y se evaluó el crecimiento en cada F₃ descendiente luego del tratamiento hormonal con ABA y AJ, reservando un grupo como testigo. Se observó que hubo herencia transgresiva en la expresión del crecimiento. Por otro lado, la amplificación con primers flanqueantes a la región de interés en el cromosoma 6A, permitió encontrar bandas diferenciales en las progenies F₃ de madres tolerantes. La identificación de los componentes genéticos de la tolerancia al estrés es



indispensable para la mejora genética del cultivo de trigo.

GMV 35

ANÁLISIS INTRAPOBLACIONAL DE TRÉBOL BLANCO (*Trifolium repens* L.) MEDIANTE MARCADORES MOLECULARES

Randazzo CP¹, BS Rosso², EM Pagano¹. ¹Instituto de Genética "Ewald A. Favret", INTA Castelar, ²EEA INTA Pergamino. e-mail: epagano@cnia.inta.gov.ar

El trébol blanco es una leguminosa forrajera de gran valor nutritivo, utilizada ampliamente como componente de las pasturas cultivadas. Por su modo de reproducción las poblaciones presentan amplia variabilidad genética, que ha sido de utilidad en el mejoramiento para la obtención de más de un centenar de cultivares disponibles en el mercado internacional. En Argentina está naturalizado y se ha difundido ampliamente en la región húmeda y subhúmeda del país. El objetivo de este trabajo fue determinar la variabilidad genética presente entre y dentro de dos cultivares del INTA mediante la aplicación de gSSR. Los cultivares fueron: El Lucero MAG, obtenido hace unos 50 años y caracterizado por su amplia adaptación productiva, y el Lucero Plus INTA variedad sintética, obtenida más recientemente por selección sobre El Lucero MAG. Se analizaron 19 individuos de cada material. Se utilizaron 15 gSSR marcados con fluorescencia. Los productos de PCR fueron separados en analizador genético ABI PRISM 3100. Se obtuvo un total de 115 bandas en el análisis intrapoblacional de Lucero Plus y 116 bandas en el estudio de El Lucero MAG. El promedio de picos fue de 7,6 por marcador. El porcentaje de polimorfismo fue muy alto, 97,39% y 98,28% respectivamente. Los individuos de cada cultivar se separaron completamente con un porcentaje de probabilidad de agrupamiento del 62% mediante la técnica de *bootstrapping*.

GMV 36

FLORACIÓN EN HÍBRIDOS DE GIRASOL Y RESISTENCIA A *Sclerotinia* EN CAPÍTULO

Delgado SG^{1,2}, F Castaño². ¹Becario de la UNMdP, ²Cátedra de Mejoramiento Genético, Facultad de Ciencias Agrarias-UNMdP, CC 276, B7620BKL, Balcarce, Argentina. e-mail: fcastanio@balcarce.inta.gov.ar

En girasol, la resistencia a la podredumbre blanca

de capítulos-PBC, provocada por *Sclerotinia sclerotiorum*, está compuesta por fases de un proceso que comienza en floración con la infección. Al momento de la floración, los híbridos a evaluar se encuentran sujetos a distintos factores externos que pueden alterar la magnitud y la expresión de la resistencia parcial a la enfermedad. Por tanto, se desea conocer si el nivel de resistencia a la PBC está subordinado a la floración. Treinta y cuatro híbridos-F1 (=cruzamientos prueba CMSHa89 x líneas R) se distribuyeron en un diseño en BCA con dos repeticiones. Se les midió el número de días a floración-DAF y la duración de la floración-PF. Luego de inoculados, se les estimó el Período de Incubación Relativo-PIR y el Progreso Diario de la Lesión-CL. Las medias estimadas fueron DAF=83, PF=15, PIR=1,04 y CL=9,72. El ANOVA detectó diferencias significativas ($p < 0,01$) para DAF y PIR. Hubo F1 con un lapso siembra-inicio de floración y una velocidad relativa de aparición de primeros síntomas, distinto a otros. El coeficiente de correlación DAF-PIR fue 0,31 y no significativo. El DAF se extendió durante 9d y el PF durante 18d, períodos en los que hubo variaciones meteorológicas (datos no presentados). No obstante, el nivel de resistencia de las F1 a la extensión micelial, durante la primera fase de la enfermedad, resultó independiente del inicio de floración. Aunque la repetibilidad debe ser evaluada, los resultados sugieren que se pueden seleccionar híbridos por su comportamiento a la PBC sin considerar el momento de floración.

GMV 37

TRANSFORMACIÓN DE *Eragrostis curvula* MEDIADA POR *Agrobacterium tumefaciens*

Terenti Romero CM¹, A Diaz¹, A Beznec², A Diaz Paleo², V Echenique¹. ¹CERZOS-CONICET-UNS Bahía Blanca Pcia. de Bs. As. Argentina, ²Instituto Favret INTA Castelar Pcia. Bs. As. Argentina. e-mail: claudiaterenti@criba.edu.ar

Eragrostis curvula (Schrad.) Nees es una gramínea perenne que constituye un importante recurso forrajero para regiones semiáridas, a pesar de que su calidad es limitada. Su modo reproductivo (apomixis) y la escasa variabilidad encontrada en relación a este carácter limitan el uso de métodos convencionales de mejoramiento. Por ello, la transgénesis resulta una técnica atractiva para la producción de pasturas con propiedades mejoradas. Por otra parte, representa una herramienta adecuada para la validación de genes, especialmente aquellos



relacionados con el modo reproductivo. El objetivo de este trabajo fue optimizar un protocolo de transformación estable mediada por *A. tumefaciens* para pasto llorón. Para ello se utilizaron diferentes fuentes de explanto (semillas maduras, embriones, yemas apicales y callos) provenientes de dos cultivares de *E. curvula* Tanganyika y Krondraii así como cepas de *A. tumefaciens* que difieren en su capacidad de virulencia (AGL0 y AGL1), ambas portando el mismo vector binario dotado de un gen reportero (*uid A*) y un gen de selección (*bar*) bajo los promotores *Ubi1* y *Act1* respectivamente. Las plantas que resistieron dos rondas de selección con el herbicida fosfotricina (basados en la mínima concentración inhibitoria del agente selectivo determinada para esta especie vegetal) fueron evaluadas por PCR para la presencia del gen *uidA* en el genoma vegetal. Las 15 plantas PCR positivas (de un total de 78) fueron posteriormente analizadas por la técnica de Southern blot para confirmar su naturaleza transgénica y determinar el número de copias incorporadas.

GMV 38

EMBRIOGÉNESIS SOMÁTICA EN *Panicum maximum* Jacq.

Guariniello J¹, CP Randazzo¹, MF Ortega², EM Pagano¹, F Ardila¹. ¹Instituto de Genética "Ewald A. Favret", CICVyA, INTA. Castelar CC. 25 (1712), Buenos Aires, Argentina., ²CER INTA Leales, Leales, Tucumán, Argentina.
e-mail: juliguari@yahoo.com.ar

La utilización de especies forrajeras megatérmicas en la región subtropical argentina es estratégica para el desarrollo de la ganadería. *Panicum maximum* Jacq. es una gramínea apomítica facultativa nativa de África, que fue introducida al país en la década del 70, y demostró gran adaptación a los diferentes ambientes. Generar variabilidad mediante técnicas no convencionales como la transformación genética y la variación somaclonal, entre otras, permitirá superar las dificultades del mejoramiento y fomentar el desarrollo de cultivares argentinos. Disponer de un protocolo de cultivo *in vitro* eficiente es esencial para llevarlas a cabo. El objetivo del trabajo fue determinar la capacidad de regeneración por embriogénesis somática de los cultivares comerciales "Gatton panic" (*P. maximum* cv. Gatton) y "Green panic" (*P. maximum* var. *trichoglume* cv. Petrie). En condiciones axénicas se sembraron embriones maduros e inflorescencias inmaduras probando diferentes medios de cultivo y combinaciones de

auxinas (2,4D) y citoquininas (BAP). Se ajustó un protocolo de desinfección, inducción y regeneración *in vitro*. Aún cuando no se han conseguido callos embriogénicos a partir de embriones maduros, fue posible la obtención de regenerantes por callos originados desde inflorescencias inmaduras de ambos cultivares. La casi totalidad de los callos regenerados produjeron plantas fenotípicamente normales.

GMV 39

EVALUACIÓN DE LA ESTABILIDAD REPRODUCTIVA EN PASTO LLORÓN (*Eragrostis curvula* NEES)

Rodrigo JM¹, D Zappacosta^{1,2}, V Echenique^{1,2}. ¹CERZOS (CONICET), CCT Bahía Blanca, Camino de la Carrindanga Km 7, 8000 Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina., ²Departamento de Agronomía (Universidad Nacional del Sur).
e-mail: echeniq@criba.edu.ar

El pasto llorón es una gramínea apomítica (diplospórica), carácter genéticamente controlado, de expresividad variable y que puede verse afectado por factores ambientales. El objetivo de este trabajo fue evaluar el nivel de expresión de la apomixis en condiciones controladas (invernáculo) durante el período de floración y ante condiciones adversas que puedan generar situaciones de estrés. Para ello se colectaron periódicamente espiguillas de plantas del cv. Tanganyika entre los meses de septiembre a marzo y se analizaron los estadios de desarrollo del saco embrionario que comprendieron desde célula madre de la megáspora hasta saco embrionario octanucleado, de manera de identificar procesos sexuales o apomíticos. El análisis de 565 sacos permitió evidenciar estabilidad en la expresión de la apomixis durante el periodo de floración en condiciones controladas, con una sexualidad promedio del 1,4%. Por otro lado, se analizó la presencia de procesos sexuales en plantas sometidas a situaciones de estrés por déficit hídrico durante tres meses previos y durante el proceso de floración. El análisis de sacos mostró un incremento del 12% en la proporción de procesos sexuales en las plantas en sequía comparadas con el control. Sin embargo, las pruebas de progenie efectuadas en plántulas utilizando RAPDs evidenciaron porcentajes menores de sexualidad (0% en el control y 5% en los tratamientos de estrés hídrico) y escaso polimorfismo. Esto podría deberse a problemas en el desarrollo de los embriones o en la germinación de las semillas producto de procesos sexuales.



GMV 40

DETERMINACIÓN DE LAS BASES GENÉTICAS DE LA FENOLOGÍA DE LA CEBADA (*Hordeum vulgare* L.) EN EL GERMOPLASMA EN USO EN URUGUAY

Locatelli A¹, L Gutierrez², N Mastandrea³, L Viega³, A Castro¹.
¹Depto. de Produccion Vegetal, Facultad de Agronomía, Universidad de la República, Uruguay, ²Depto. de Biometria y Estadística, Facultad de Agronomía, Universidad de la Republica, Uruguay, ³Depto de Biología Vegetal, Facultad de Agronomía, Universidad de la Republica, Uruguay.
 e-mail: vontruch@fagro.edu.uy

La fenología es un factor clave en la adaptación agronómica de cualquier cultivo, en particular en regiones templadas donde la estación de crecimiento del cultivo es reducida. Este trabajo analiza los componentes genéticos que la definen en cebada en el germoplasma utilizado en el mejoramiento en Uruguay. Para tal fin se caracterizó fenotípica y genotípicamente una población de 75 genotipos representativos del germoplasma actual e histórico utilizado en Uruguay. Para la caracterización genotípica se utilizaron 1536 SNPs (1033 incluidos en el análisis) que componen el set BOPA 1 (www.barleycap.org). La población fue caracterizada en 11 ensayos a campo durante los años 2007-2010 y en 2 localidades (Paysandú y Sayago), donde se evaluaron siete variables fenológicas según escala Zadoks: duración de las fases emergencia-Z20, Z20-Z30, Z30-Z65, emergencia-Z65, llenado de grano y ciclo total. La detección de asociaciones marcador-carácter se realizó mediante mapeo asociativo por desequilibrio de ligamiento (LD). Encontramos asociaciones significativas para todas las variables, totalizando 32 regiones genómicas o QTL. La mayoría estuvieron formadas por más de un marcador en LD, asociadas a más de una variable y en más de un ambiente. El cromosoma 2H fue el que presentó mayor número de QTL y tuvo la mayor región asociada a variables fenológicas, cubriendo 7,9 cM. Los resultados permiten avanzar en la determinación de las bases genéticas de un fenotipo de importancia para el cultivo y en la implementación de estrategias de mejoramiento eficientes.

GMV 41

EMPLEO DE MARCADORES MOLECULARES PARA EL DESARROLLO DE LÍNEAS RESTAURADORAS DE LA FERTILIDAD EN MAÍZ

Lütz MA¹, JC Salerno², D Presello³, G Eyherabide³, N Colombo².
¹IIB-INTECH, UNSAM, ²Instituto de Genética, CNIA, INTA, Castelar, ³EEA Pergamino, INTA.
 e-mail: ncolombo@cnia.inta.gov.ar

Para una eficiente producción de híbridos es necesario disponer de sistemas de androesterilidad génico-citoplásmica CMS/Rf. En el INTA se están desarrollando sistemas con los citoplasmas de maíz CMS-C y CMS-S. En el caso del citoplasma androestéril S, la restauración está determinada por el gen nuclear *Rf3*. El desarrollo de las líneas restauradoras mediante retrocruza se ve facilitado por el uso de marcadores moleculares asociados a la restauración de la fertilidad. El objetivo de este trabajo fue la identificación de los progenitores polimórficos para los marcadores moleculares disponibles asociados con el gen de restauración *Rf3*, como paso previo a su validación en poblaciones segregantes. Se trabajó con 7 líneas endocriadas dadoras y 2 líneas élites recurrentes y se analizaron 2 marcadores moleculares publicados. Todas las líneas resultaron monomórficas para el marcador codominante CAPsE3P1. Dos de las líneas dadoras resultaron polimórficas respecto de las recurrentes para el marcador dominante SCARE12M7 ubicado a 1,8 cM del gen *Rf3*. El patrón molecular esperado para dicho marcador fue verificado en las plantas F1. El efecto restaurador de *Rf3* fue evaluado en estas plantas a campo mediante el monitoreo de la antesis. Por otro lado, el análisis del polen realizado por microscopía mostró el daño causado por el citoplasma androestéril S en el desarrollo del gametofito masculino tanto en la morfología como en la acumulación de almidón y su reparación en presencia de *Rf3*. La validación del SCARE12M7 se realizará en plantas individuales de poblaciones segregantes BC1.

GMV 42

NIVELES DE PLOIDÍA Y ASOCIACIONES CROMOSÓMICAS DURANTE LA MEIOSIS DE *Acroceras macrum* Stapf.

Ferrari Usandizaga SC^{1,2}, CL Quarín¹, EJ Martínez¹, MC Goldfarb², CA Acuña¹. ¹Instituto de Botánica del Nordeste, UNNE-CONICET, ²INTA.
 e-mail: efeseis@yahoo.com.ar

Acroceras macrum (pasto Nilo) es una gramínea C₃ de origen africano, la cual es cultivada como forrajera en ambientes anegados del Nordeste de Argentina. Existen muy pocos estudios genéticos



y reproductivos en esta especie. El objetivo fue determinar los niveles de ploidía y las asociaciones cromosómicas durante la meiosis en una colección de 46 individuos de *A. macrum* que fueron introducidos de Sudáfrica. Se realizaron recuentos cromosómicos en puntas de raíces y mediciones por citometría de flujo para conocer el nivel de ploidía. Las asociaciones cromosómicas fueron analizadas por observaciones microscópicas de microsporocitos en diacinesis y metafase I. El 67% de las plantas estudiadas resultaron ser tetraploides ($2n=4x=36$) y el 33% restante pentaploides ($2n=5x=45$). El análisis de la meiosis se realizó sobre 180 células madres del polen de 6 plantas tetraploides. El 90% de las mismas mostraron en total 18 bivalentes. Sin embargo, en un 10% de las células aparecieron univalentes en un número de 1 a 3. La mayoría de los bivalentes mostraron quiasmas distales, formando círculos biquiasmados y barras monoquiasmadas, menos frecuentes fueron los quiasmas intersticiales y proximales. También se observaron uno o dos cuerpos picnóticos de menor tamaño que los cromosomas que podrían ser cromosomas B. La presencia de materiales tetraploides y pentaploides demuestra que existe variación en los niveles de ploidía. El alto número de bivalentes observados en la meiosis de las plantas tetraploides indicaría un posible origen aloploiploide.

GMV 43
DIVERSIDAD GENÉTICA DEL GENOMA DE TRIGO CANDEAL

Beaufort V^{1,3}, P Roncallo^{1,3}, G Cervigni², V Echenique^{1,3}.
¹Departamento de Agronomía (Universidad Nacional del Sur), Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina, ²CEFOBI(CONICET), Suipacha 531 (2000) Rosario, Santa Fe, Argentina, ³CERZOS(CONICET), CCT-BAHIA BLANCA, Camino de la Carrindanga km 7, (8000) Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina.
 e-mail: vbeaufort@ciba.edu.ar

El trigo candeal [*T. turgidum* subsp. *durum* ($2n = 4x = 28$)] es la materia prima por excelencia para la fabricación de pastas secas debido a la dureza y vitreocidad de su grano, que permite la obtención de sémolas de mayor granulometría, contenido de proteína, fuerza de gluten y contenido de pigmentos carotenoides. El objetivo de este trabajo fue analizar la diversidad genética en una colección de germoplasma de trigo candeal utilizando marcadores AFLP (amplified fragment length polymorphisms). Se evaluaron 125 materiales procedentes de

diversos orígenes (Argentina, Italia, CIMMYT, Francia, ICARDA/Medio Oriente), utilizándose 5 combinaciones de cebadores. Se obtuvieron 338 bandas de las cuales 175 resultaron polimórficas (51,8%). El análisis de conglomerado UPGMA, basado en el coeficiente Simple Matching mostró que los genotipos argentinos no formaron un grupo definido. Los genotipos tradicionales argentinos junto a materiales tradicionales italianos constituyeron un grupo, mientras que otro grupo se formó con genotipos argentinos modernos (período 1990-actual) líneas de CIMMYT y variedades italianas en igual período. Los materiales franceses conformaron un grupo definido, asociado con materiales de ICARDA. El AMOVA mostró diferencias significativas entre las poblaciones, excepto entre los materiales franceses y de ICARDA. Argentina difirió de Francia, ICARDA, Italia y CIMMYT con un ϕ_{PT} de 0,143, 0,086, 0,073 y 0,025, respectivamente ($p < 0,001$). El agrupamiento obtenido reflejaría, en general, el origen de los materiales.

GMV 44
EFECTO MENTOR EN PASTO LLORÓN, *Eragrostis curvula*

Meier M¹, JM Rodrigo¹, D Zappacosta^{1,2}, V Echenique^{1,2}.
¹CERZOS (CONICET), CCT Bahía Blanca, Camino de la Carrindanga Km 7, 8000 Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina.,
²Departamento de Agronomía (Universidad Nacional del Sur).
 e-mail: echeniq@ciba.edu.ar

En la mayoría de las plantas que se reproducen por apomixis gametofítica, el desarrollo partenogenético del embrión requiere de la fertilización de los núcleos polares, lo cual es denominado pseudogamia. Un hecho importante que se ha comprobado en las especies apomícticas de los géneros *Brachiaria*, *Paspalum* y *Panicum*, es que los genotipos sexuales son alógamos, con un alto grado de autoincompatibilidad, mientras que los apomícticos son autocompatibles. El pasto llorón, *Eragrostis curvula*, es una especie apomíctica diplospórica y pseudogama. Nuestras evidencias indicarían que en la misma no se cumple la premisa de que plantas sexuales de especies apomícticas son autoincompatibles. En cruzamientos de una madre tetraploide sexual (OTA-S, PI 574506 USDA) con donantes de polen tetraploides apomícticos (cv. *Tanganyika*, PI 234217 USDA), se observaron (utilizando AFLPs) descendientes que solo presentaban marcadores maternos, indicando la existencia de autofecundación. Para que esto ocurra



debería haber ocurrido una disrupción en el sistema de autoincompatibilidad en el genotipo sexual, que podría deberse a la presencia del polen del donante apomíctico. Este fenómeno es conocido como efecto mentor y fue observado en otras especies no apomícticas.

GMV 45

DETERMINACIÓN DEL MODO REPRODUCTIVO DE *Tetrachne dregei* NESS.

Rodrigo JM¹, N Orellano¹, JP Selva^{1,2}, V Echenique^{1,2}, D Zappacosta^{1,2}. ¹CERZOS (CONICET), CCT Bahía Blanca, Camino de la Carrindanga Km 7, 8000 Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina., ²Departamento de Agronomía (Universidad Nacional del Sur).
e-mail: jpselva79@gmail.com

Tetrachne dregei es una planta perenne C4, originaria de Sudáfrica e introducida en Argentina como forrajera alternativa en la zona semiárida por su resistencia al estrés hídrico y a las bajas temperaturas. Conserva buena calidad de forraje durante el invierno y por ello debería ser considerada como promisoría para dichas zonas. A pesar de ello, esta gramínea no ha alcanzado mayor difusión debido a problemas de implantación y desconocimiento de la especie. Su bajo nivel de variabilidad fenotípica llevó a suponer que se trata de una especie apomíctica. A fin de comenzar un programa de mejoramiento se decidió confirmar esta hipótesis, para lo cual se realizaron análisis citoembriológicos y pruebas de progenie. Se recolectaron inflorescencias y las espiguillas se incluyeron en parafina, se cortaron a 10 µm, se tiñeron con safranina-fast green y se observaron al microscopio óptico. Se analizaron estadios que comprendieron desde célula madre de la megaspóra hasta saco embrionario octanucleado. Con el fin de evaluar la uniformidad de la progenie se generaron plántulas a partir de semillas provenientes de una misma panoja y se extrajo ADN. Se utilizaron marcadores RAPDs y geles de poliacrilamida. El total de los pistilos analizados presentó sacos embrionarios con procesos sexuales y las pruebas de progenie mostraron descendencia variable. Estos resultados permitieron rechazar la hipótesis de reproducción apomíctica en esta especie, y establecer que se trata de una especie de reproducción sexual.

GMV 46

FUNCTIONAL CHARACTERIZATION OF

scSHAGGY IDENTIFIED IN SHOOT APICAL MERISTEM IN SUGARCANE

Silva FL¹, ALM Medeiros², KC Scortecci³. ¹IFPB/Campus Picuí, ²UFRN/LBMG, ³UFRN/LBMG.
e-mail: kacscort@yahoo.com

Sugarcane is an important tropical crop that is used for sugar and biofuel production. The early-flowering is an important problem as it may reduce the production up to 60%, due to environmental conditions and varieties used. The identification of genes involved in environmental signal perception and transduction will produce tools to improved genotypes that are more suitable for different climatic regions. Here, we report the functional characterization from scSHAGGY that was previously identified in subtractive cDNA libraries using different tools. For the overexpression it was done a cassette with 35S promoter and sugarcane cDNA in sense orientation, and *Nicotiana tabacum* plants were transformed. In order to make the interactome it was used the BAR program (Bio-Arrays Resource) and STIICH3 program. The results showed that scSHAGGY protein is well conserved and presents the catalytic domains that are characteristic. Furthermore the interactome tools showed that scSHAGGY probably interacts to transcription factors important for signaling proteins related to flowering such as ABF, PP2A, PPO and FYPP3. The overexpression plants T1 showed up to the moment changes only in the stigma morphology. Seeds from T2 are being obtained to be analyzed plant development and molecular expression.

Supported by: CNPq

GMV 47

DUPLICACIÓN Y SILENCIAMIENTO DEL GEN ACETOLACTATO SINTASA (ALS) EN EL TETRAPLOIDE *Chenopodium quinoa*

Mestanza, CA^{1,2}, RR Riegel³. ¹Escuela de Graduados. Facultad de Ciencias Agrarias. Universidad Austral de Chile. Valdivia, Chile, ²Universidad Técnica Estatal de Quevedo, Ecuador, ³Instituto de Producción y Sanidad Vegetal. Facultad de Ciencias Agrarias. Universidad Austral de Chile. Valdivia, Chile.
e-mail: lalomestanza@hotmail.com

La quínoa (*Chenopodium quinoa*) es un pseudocereal de gran potencial alimenticio y económico. Su origen genético indica que es alotetraploide (2n=4x=36), formado por hibridación interespecífica y posterior duplicación genómica. La ALS es una enzima



esencial en plantas, hongos y bacterias. El interés de estudio sobre la enzima se debe a que es el blanco de varias clases de herbicidas. El número de copias de este gen y su destino depende del nivel de ploidía. Nuestro trabajo consistió en caracterizar la familia génica que codifica la enzima *ALS* en quínoa. Se extrajo ADN de tejido foliar y la amplificación del gen se realizó con partidores diseñados y otros descritos para otras especies cercanas. Nuestros resultados indican que el gen *ALS* de quínoa presenta al menos tres copias distintas y no está interrumpido por intrones. Las copias *CQALS1* y *CQALS2* que se expresan, provendrían de cada genoma diploide con un tamaño de 2001 pb, que se traduce en 667 aa. La ausencia de ARNm y cambio del marco de lectura de la copia *CQALS3* sugiere que está silenciada. De acuerdo a los análisis de su secuencia, un segmento homólogo a *CQALS1* y otro a *CQALS2* nos sugiere que se trata de un pseudogen generado por duplicación génica posterior al proceso de hibridación/poliploidización. Hipotetizamos que su peculiar estructura se habría formado por apareamiento y recombinación entre cromosomas homeólogos. La variación nucleotídica del gen *ALS* permitió desarrollar un marcador del tipo PCR-RFLP para la detección de alelos específicos. Financiado por SENESCYT-Ecuador.

GMV 48

TRANSFERABILIDADE E POLIMORFISMO DE MARCADORES MICROSSATÉLITES PARA *Pilosocereus gounellei* (CACTACEAE)

Monteiro ER, ACS Meirelles, AF das Neves, DK Strioto, TC Crivelari, CA Mangolin, MFPS Machado. Universidade Estadual de Maringá.

e-mail: eli.monteirobio@gmail.com

A proposta no presente estudo é testar a transferência de marcadores microsatélites de outras espécies de cactáceas para *Pilosocereus gounellei*, para com eles analisar a diversidade genética desta espécie. Esta espécie de cacto é comum no semi-árido nordestino, região que está sob o domínio geoecológico do bioma caatinga, onde ela é popularmente conhecida como xiquexique. A parte aérea do xiquexique costuma ser cortada pelos agropecuaristas e queimada para eliminação dos espinhos, sendo ofertada posteriormente para os animais. Para a caracterização de marcadores microsatélites, foram avaliados 33 pares de *primers* microsatélites desenvolvidos para diferentes espécies de cactáceas. Desta avaliação, foram selecionados cinco pares de *primers*

microsatélites desenvolvidos para *Astrophytum asterias*, *Polaskia chichipe* e *Echinocactus grusonii*, conferindo uma transferibilidade de 15,15% destes *primers* para *Pilosocereus gounellei*. O polimorfismo médio para as plântulas descendentes de 17 amostras de *P. gounellei* foi de 73,05%; os *loci* avaliados apresentaram 18 alelos, com uma média de 3,6 alelos por *locus*. A metodologia de transferência de microsatélites de diferentes espécies de cactáceas para *Pilosocereus gounellei* pode ser considerada eficiente para evidenciar vários *loci* e identificar diferentes alelos. Esta metodologia pode ser aplicada para estimar a diversidade genética, para verificar como as populações da referida espécie estão geneticamente estruturadas, e para selecionar os genótipos promissores para compor programas de melhoramento da espécie.

GMV 49

ANÁLISIS DE ESTABILIDAD DEL RENDIMIENTO DE HÍBRIDOS SIMPLES DE MAÍZ DE USO ESPECIAL

Corcuera VR¹, MV Kandus², JC Salerno². ¹Com. Inv. Cient. Pcia. Bs. As., ²Inst. de Genética "E. A. Favret", INTA-Castelar. e-mail: vrcorcuera@gmail.com

El objetivo del trabajo fue identificar híbridos de maíz de uso especial con un alto nivel de estabilidad del rendimiento. Con esta finalidad se evaluaron doce genotipos (HC1-HC12) en cinco localidades durante el período comprendido entre las campañas agrícolas 2001/02 a 2011/12. La unidad experimental fue una microparcela de 2,5 m de longitud debido a que la naturaleza uniforme de las cruza simples permite usar este tipo de parcelas para comparar genotipos. El rendimiento (Kg/ha) se determinó a partir del número medio de espigas productivas por planta y la productividad de éstas expresada como el peso de sus granos. Debido a que el ensayo multiambiental resultó desbalanceado en cuanto a genotipos, localidades y años se analizó la estabilidad de los materiales ensayados mediante métodos de aproximación no paramétrica = Rendimientos Relativos (RR) (Yan & Hamblin, 1994) así como los estadísticos $S_1,3$, $S_1,4$ y $S_1,6$ propuestos por Huhn (1979), Nassar & Huhn (1987). El ANAVA reveló que tanto los híbridos como los ambientes difieren marcadamente entre sí ($p \leq 0.01$). Los rendimientos medios varían desde 6500,8 Kg/ha hasta 10897,8 Kg/ha y se observa que los híbridos simples se agruparon en cinco grupos de homogeneidad (DMS= 1097,3 Kg/ha). Los resultados obtenidos indican que



HC1 (*almidón waxy*) alcançou um rendimento medio de 10897,8 Kg/ha y se mostrou estável (*sentido dinámico*) frente a los cambios ambientales. Por el contrario, HC6 (*alta lisina*) resultó ser el material menos rendidor (6500,8 Kg/ha) y no mantuvo la misma respuesta de comportamiento a través de los ambientes evaluados.

GMV 50

EFEITOS DA MICROGRAVIDADE EM CANA-DE-AÇÚCAR

Silva HC¹, K Barreto¹, SRB Medeiros¹, R Medeiros², KC Scortecci¹. ¹Depto Biologia Celular e Genética – CB-UFRN-Campus Universitário s/n, Natal-RN-59072-970, Brazil, ²Depto Física-UFRN/INCT-INEspaco.
e-mail: helainecristiane@yahoo.com.br

A cana-de-açúcar (*Saccharum spp.*) é uma planta com uma impressionante habilidade para armazenar sacarose, o que a torna um componente da economia de muitos países. Por essa razão, muitos estudos sobre resposta de culturas a estresses ambientais incluem essa planta. Nessa perspectiva, decidimos investigar os efeitos da microgravidade na cana-de-açúcar e compreender como as plantas respondem à gravidade e quais vias bioquímicas podem ser ativadas e inativadas nessa condição. Alguns estudos indicam que microgravidade afeta o crescimento e diferenciação celular. Entretanto, não há uma explicação coerente para essas observações e pouca informação molecular é disponível. Aqui, descrevemos as contribuições do experimento com submissão de cana-de-açúcar à microgravidade através do voo em um foguete brasileiro (VSB-30) para identificar as mensagens moleculares produzidas em resposta à microgravidade. As plantas foram crescidas em condições controladas e, com 10 dias de desenvolvimento, foram submetidas a seis minutos de microgravidade. Ao final do voo, o material vegetal foi isolado para análises anatômicas, utilizando microscopia eletrônica de varredura, e transcriptômica, através da extração de RNAm e sequenciamento com a plataforma Solexa/Illumina. Os dados da anatomia mostraram que plantas submetidas aos seis minutos de microgravidade apresentaram padrão irregular de feixes vasculares, modificações nos tricomas e alterações dos vasos xilemáticos. Agora, o próximo passo será analisar os dados do sequenciamento do RNA para verificar os diferentes padrões de expressão.

OXIDATIVE STRESS IN SUGARCANE

Barreto, MFK, FA Uchôa, CK Scortecci³. Universidade Federal do Rio Grande do Norte.

e-mail: kellya.bio@gmail.com

ABSTRACT – Plants are sessile organisms and then every day it suffers stress as heat, drought and others. Considering this, the aim of this work was to submitted sugarcane plants to an oxidative stress and identifies proteins related to this condition by 2D gels. Plants were divided into four groups and subjected to oxidative stress using H₂O₂: 0 mM, 10 mM, 20 mM and 30 mM. After the treatment, the only morphological modification observed was leaf curling. Then, leaves were used for total protein extraction and 400 mg of proteins was separated in strips using IGPOR 3 (pH 3-10, GE). After that, these proteins were separated in 2D gel. The differentially expressed proteins were observed and the molecular weight were ranging 7-80 kDa and pI values from 3,49 to 9,58. For the control treatment was observed 53 spots. For the 20 mM treatment it was observed 60 spots and when compared to control treatment, it was observed two spots were up-regulated and five were down-regulated. For the 30 mM treatment it was found 63 spot, and it was observed four spots up-regulated and five spots down-regulated comparing to control. Another correlation was done comparing 20 mM to 30 mM treatments and it was observed four spots up-regulated and seven down-regulated and 16 spots specif. These spots will be isolated and prepared to MS sequence. Using Arabidopsis protein database in order to have an idea which proteins can be. We found that one protein with similar weight and PI may be lipoxygenase (PI 5), this protein may be involved in various physiological aspects as well as stress tolerance.

GMV 52

ANÁLISIS DE LA ESTRUCTURA Y DIVERSIDAD GENÉTICA DEL GERMOPLASMA EN USO EN EL MEJORAMIENTO DE CEBADA EN URUGUAY.

Locatelli A¹, L Gutiérrez², A Castro¹. ¹Depto. de Produccion Vegetal, Facultad de Agronomía, Est. Exp. Dr. Mario A. Cassinoni, Univ. de la República, Uruguay, ²Depto. de Biometria y Estadística, Facultad de Agronomía, Univ. de la República,



Uruguay.

e-mail: aloca@fagro.edu.uy

La cebada es el segundo cultivo de invierno en Uruguay siendo su principal destino la producción de malta para la fabricación de cerveza. El objetivo del trabajo fue analizar la estructura y diversidad genética presentes en una población representativa, en términos históricos, del germoplasma utilizado en el cultivo en Uruguay. Dicha población estuvo constituida por 75 genotipos (variedades de importancia histórica, fuentes de germoplasma y materiales más recientes) y se caracterizó genotípicamente con 1536 SNPs, utilizándose 1033 para el análisis. La estructura genotípica de la población fue estimada con el programa STRUCTURE, mientras que el parentesco entre los genotipos se elaboró con información genealógica utilizando el coeficiente de coancestría (f) y datos de similitud basados en los SNPs. Los agrupamientos de genotipos detectados por las distintas fuentes de información fueron muy similares. Los patrones de diversidad detectados en el agrupamiento son el origen geográfico y los ancestros comunes. El análisis de desequilibrio de ligamiento (DL) mostró regiones con alto nivel de DL en los cromosomas 2H, 4H y 7H. El análisis de los haplotipos presentes en alguna de dichas regiones mostró la presencia de haplotipos predominantes con orígenes comunes, consistentes con los del agrupamiento mencionado anteriormente. El estudio de las variables fenotípicas controladas en dichas regiones puede aportar información sobre posibles causas de la conservación de haplotipos y para el desarrollo de estrategias apropiadas de mejoramiento.

GMV 53

DETERMINACIÓN DEL SISTEMA REPRODUCTIVO EN *Paspalum urvillei*

Monteverde E, D Olsson, P Speranza. Laboratorio de Evolución y Domesticación de las plantas, Departamento de Biología Vegetal, Facultad de Agronomía, Universidad de la República, Uruguay.

e-mail: pasp@fagro.edu.uy

El déficit estival de la producción de forraje es una de los principales limitantes de la producción ganadera en Uruguay, donde las gramíneas perennes comerciales son principalmente de ciclo invernal. En este marco, *Paspalum urvillei* surge como candidato debido a su ciclo estival y muestra gran resistencia a las heladas sin presentar grandes

problemas de producción de semilla. Dado su sistema reproductivo sexual se podría pensar en la posibilidad de mejoramiento genético. Actualmente existe una colección realizada conjuntamente con el INIA, la cual aún no ha sido caracterizada, para lo cual es necesario contar con información detallada de su sistema reproductivo. Con este objetivo, se diseñó un ensayo a partir de individuos parentales genéticamente caracterizados y se analizó la progenie de tres plantas con marcadores moleculares de tipo SSR para determinar el porcentaje de fecundación cruzada. Se analizaron dos loci independientes para los cuales todos los individuos parentales presentaban alelos diferentes. La progenie obtenida a partir de dos de las plantas madre mostró un bajo porcentaje de fecundación cruzada (6,06 %) pudiéndose identificar ambos genotipos parentales. La tercera planta mostró un alto número de individuos heterocigotas para ambos loci y un porcentaje de fecundación cruzada de 64%, sugiriendo comportamiento machoestéril. Esta información es de gran importancia para incluir a esta especie en el diseño de futuros programas de mejoramiento.

GMV 54

ESTUDIO FENOTÍPICO Y MOLECULAR DE LA VARIABILIDAD EN EL HÁBITO DE CRECIMIENTO EN TRIGO CANDEAL

Basualdo J^{1,2}, ML Díaz², AD Carrera³. ¹CERZOS-CONICET Bahía Blanca, Camino de la Carrindanga km 7 (8000), ²Dpto. de Biología, Bioquímica y Farmacia, Universidad Nacional del Sur, ³Dpto. de Agronomía, Universidad Nacional del Sur. e-mail: jbasualdo@criba.edu.ar

La longitud del día y la exposición a frío son factores determinantes del tiempo de floración en cereales. El objetivo fue caracterizar 32 genotipos de trigo candeal (*Triticum durum*) en su respuesta a vernalización y sensibilidad al fotoperíodo y su asociación con la variación alélica en los loci *VRN-1A*, *VRN-1B* y *Ppd-1A*. Todos los genotipos, presentaron hábito primaveral excepto MVTD1098, que solo floreció cuando fue vernalizado (6 sem a 4°C osc. y luego 21°C y 16 hs. luz), 11 materiales retrasaron la floración, 4 la adelantaron y 16 no tuvieron diferencias en relación a los controles no-vernalizados (Prueba t). El locus *VRN-1A* resultó polimórfico con 28 materiales de hábito primaveral que mostraron el alelo *Vrn-1* esperado y MVTD1098 junto con tres materiales primaverales (B.INTA Cumenay, CBW0105 y CBW0153) que presentaron el alelo *vrn-1* invernal. Los materiales



fueron monomórficos para *vrn1-B*. Bajo régimen de fotoperíodo de día corto (10 hs. luz), los genotipos conformaron dos grupos clasificados como insensibles y sensibles que florecieron con aprox 60 días de diferencia. Los alelos en *Ppd-1A* concordaron con la evaluación fenotípica en todos los casos excepto dos. Fue posible caracterizar una colección de trigos candeales, encontrándose variabilidad en la fecha de floración asociada a temperatura y fotoperíodo. Se identificaron materiales primaverales con diferentes combinaciones alélicas (invernal *vrn-1/sensible Ppd-1A*, primaveral *Vrn-1/sensible Ppd-1A* y primaveral *Vrn-1/insensible Ppd-1A*) de interés para interpretar la adaptación a distintas condiciones ambientales.

GMV 55

AMPLIFICAÇÃO HETERÓLOGA DE MICROSSATÉLITES PARA CARACTERIZAÇÃO GENÉTICA DE *Cereus peruvianus* MILL.

Martin PG, JS Faria-Tavares, VNA Fernandes, CA Mangolin, MFPS Machado. Universidade Estadual de Maringá - Paraná - Brasil.
e-mail: paulagmartin@hotmail.com

Aproposta no presente estudo foi testar a transferência de *primers* de microssatélites de outras espécies de cactos para a espécie *Cereus peruvianus* para analisar a estrutura genética de populações desta espécie. A espécie *C. peruvianus* é uma cactácea ornamental que também tem importância econômica e industrial, por isso é importante conhecer como as populações destas plantas estão geneticamente estruturadas. Para testar a transferibilidade de *primers* foi avaliado o potencial de 33 *primers* desenvolvidos para quatro espécies de cactos, e foram selecionados um total de cinco *primers* das espécies *Polaskia chichipe* (3), *Ariocarpus bravoanus* (1) e *Echinocactus grusonii* (1). A transferibilidade foi de 15,15% e como o microssatélite *Pchi47* forneceu informação para dois locos (*Pchi47-1* e *Pchi47-2*) no genoma, foram analisados seis locos heterólogos de microssatélites em amostras de *C. peruvianus* de 13 acessos de municípios dos estados do Paraná, São Paulo e Piauí (Brasil). Os locos avaliados apresentaram 17 alelos, com uma média de 2,83 alelos por loco. O valor médio de *Fis* (0,4466) indicou déficit de heterozigotos para os locos estudados. A heterozigosidade média observada ($H_o = 0,1424$) foi menor que a heterozigosidade média esperada (H_e

$= 0,4407$) nos 13 acessos. A frequência diferencial de determinados alelos nos diferentes acessos determinou uma diferenciação genética muito alta ($F_{st} = 0,4260$) entre os mesmos, indicando que as amostras de populações de *C. peruvianus* nos municípios dos três Estados brasileiros estão geneticamente estruturadas.

GMV 56

POTENCIAL PRODUTIVO DE LINHAGENS E CULTIVARES DA COLEÇÃO NUCLEAR DE ARROZ DA EMBRAPA

Mendes CA¹, TCO Borba², GAV Cruzeiro², JA Mendonça², LG Bueno², PN Rangel², RP Vianello², C Brondani². ¹Universidade Federal de Goiás, ²Embrapa Arroz e Feijão.
e-mail: clisagroma@hotmail.com

O arroz é consumido por mais da metade da população mundial e as expectativas de aumento substancial da população têm projetado que a produção atual da cultura não suprirá a demanda. Este trabalho objetivou determinar o potencial produtivo de linhagens e cultivares de ampla base genética, selecionadas por marcadores SSR, e pertencentes à Coleção Nuclear de Arroz da Embrapa. Foram avaliados 186 acessos em dois ensaios, 76 acessos do sistema de cultivo irrigado e 113 acessos em condições de sequeiro, com três testemunhas. O delineamento utilizado foi blocos ao acaso com três repetições. Os caracteres avaliados foram produtividade (PROD) e os componentes de produção: número de panículas por metro (NPM), número de grãos por panícula (NGP) e peso de grãos (PCG). Foi verificado efeito significativo a 1% para todos os caracteres, demonstrando que existe variabilidade genética entre os acessos avaliados. Para os acessos do sistema de cultivo irrigado verificou-se correlação positiva significativa (CP) para NPM e PROD (0,24; $p < 0,01$) e PROD e PCG (0,14; $p < 0,05$). Correlações negativas (CN) foram observadas para NPM e PCG (-0,38; $p < 0,01$) e para NGP e NPM (-0,22; $p < 0,01$). Para os acessos de sequeiro foi observada CP para NGP e PROD (0,42; $p < 0,01$). CN foi observada para NPM e PCG (-0,21; $p < 0,01$). Os acessos apresentam base genética ampla. Este estudo permitiu identificar fontes de variabilidade genética potenciais para o caráter produtividade em arroz, e que poderão fazer parte



de um grupo de genitores com ampla base genética para programas de melhoramento genético de arroz.

GMV 57

ANÁLISIS DE EXPRESIÓN DE GENES Y METABOLITOS DE GIBERELINA EN SEGREGANTES APIRENOS DE UVA DE MESA.

Ravest G^{1,2}, S Silva¹, D Laborie¹, J Correa², M Mamani¹, A Di Genova^{3,4}, C Muñoz⁵, L Giacomelli⁶, C Moser⁶, A Maass^{3,4}, C Muñoz², M Pinto¹, P Hinrichsen¹. ¹INIA La Platina, ²Facultad de Agronomía, Universidad de Chile, ³Centro de Modelamiento Matemático, Fac. de Ingeniería, Universidad de Chile, ⁴Centro FONDAPE de Regulación del Genoma, ⁵Centro de Biotecnología Vegetal, UNAB. Santiago, Chile, ⁶Fondazione E. Mach, IASMA, Trento, Italia.
e-mail: phinrichsen@inia.cl

En la producción de uva de mesa, el tamaño de la baya es una de las características de mayor importancia. Este carácter es controlado por diversos factores, entre los cuáles las giberelinas (GAs) jugarían un papel clave. En este trabajo se presenta el análisis de los tipos y contenidos de GAs, además de la caracterización de la expresión de algunos genes de su vía metabólica, con el fin de evaluar una posible relación entre estos metabolitos y el tamaño de las bayas. Para ello, se recurrió a 12 segregantes de un cruzamiento Ruby Seedless x Sultanina, seleccionados porque presentan fenotipos contrastantes para tamaño de baya y contenido de semilla. Se efectuó un análisis transcriptómico mediante secuenciación masiva de RNA (RNA-seq, plataforma Illumina) seguida de qPCR, usando bayas en estados sucesivos de desarrollo. Se estudiaron isoformas de GA20-oxidasa, GA3-oxidasa y GA2-oxidasa, más otros genes de la familia DELLA. En general, todas las oxidasas presentaron expresión diferencial entre los fenotipos analizados de acuerdo al estado de desarrollo. El análisis de metabolitos de GA se hizo mediante UPLC-GC/MS, buscando las GAs bioactivas GA₁ y GA₄, además de GA₈, GA₂₀, GA₂₉, GA₃₄ y GA₅₁. Entre otros, se detectó tanto GA₁ como GA₄, pero en distintos niveles y estados de desarrollo. La integración de ambas aproximaciones experimentales permitirá identificar genes candidatos para tamaño de baya que luego serán evaluados como posibles marcadores utilizables en selección asistida de nuevos genotipos de uva de mesa. Financiado por Genoma-Chile, proyecto FONDEF G07I-1002.

GMV 58

ANÁLISIS GENÉTICO Y FENOTÍPICO PARA CONTENIDO DE PIRUVATO, TIOSULFINATOS Y SÓLIDOS EN CEBOLLA

Beretta V1, F Bannoud2, L Sorroche2, H Fuligna3, CR Galmarini1,3, PF Cavagnaro1,3. ¹Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET). ²Cátedra de Horticultura, Facultad de Ciencias Agrarias ? Universidad Nacional de Cuyo. ³Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria - E.E.A. La Consulta. e-mail: pablocavagnaro@hotmail.com

Compuestos organoazufrados (CO), entre los que predominan los tiosulfinatos (TSs), serían responsables de las propiedades nutraceuticas y el sabor de la cebolla. En este trabajo se evaluó el contenido de TS, piruvato (PV) (un estimador del contenido de CO y de la actividad antiplaquetaria), sólidos solubles (SS) y materia seca (MS) en dos poblaciones F₂ y en nueve variedades comerciales nacionales de cebolla. Las F₂s se desarrollaron a partir de los siguientes cruzamientos entre variedades disímiles para estos caracteres: Refinta x Navideña (N=173) y Refinta x Angaco (N=92). Ambas F₂s mostraron variabilidad importante para los caracteres evaluados. Se observaron distribuciones continuas en ambas F₂s para todos los caracteres, sugiriendo un control poligénico para los mismos. La heredabilidad en sentido amplio (H²) varió entre 61 y 83% para contenido de PV, y entre 67 y 78% para TSs. La detección de algunos individuos con valores extremos de TSs, PV y SS, fuera del rango delimitado por los progenitores, sugiere segregación transgresiva para estos caracteres. Consistente con estudios previos en cebolla, se obtuvieron correlaciones positivas y significativas entre TSs, PV y MS. En las variedades de cebolla la variación fue de 8-20% para MS, 6,8-23 °Brix para SS, 9- 13 μmol PV /g p.f. y 0,021-0,135 mmol TSs /100g p.f. Refinta y Antártica fueron las variedades con mayor contenido de PV y TSs, respectivamente, mientras que Grano de Oro y Angaco presentaron los valores mas bajos. La gran variabilidad encontrada en las F₂s permitirá encarar estudios de QTL para estos caracteres.

GMV 59

HAPLOTYPES AT THE MAIZE ORTHOLOGOUS LOCUS OF THE WNAC-B1A GENE THAT ACCELERATE PLANT WHEAT SENESCENCE

Olmos SE¹, AM Ugarte². ¹Laboratorio de Biotecnología.



EEA INTA-Pergamino. Ruta 32 Km.4,5 CP 2700. Pergamino. Buenos Aires– Argentina. Email: solmos@pergamino.inta.gov.ar, ²UNNOBA (Tesis final de graduación, Licenciatura en Genética). Monteagudo 2772. Pergamino. e-mail: solmos@pergamino.inta.gov.ar

Understanding of the genetic bases related to nitrogen (N) metabolism in maize inbred lines is important for increasing the efficiency of breeding programs targeting low-N environments. Comparative mapping has provided evidence for conservation of markers and colinearity between related genomes. The objective of this study was to analyze, in a set of 6 maize lines, the allelic variation at the maize orthologous locus of a wheat WNA-C-B1a gene that accelerates plant senescence. Lines were selected based on their morphophysiological response to contrasting N availability and were used to generate biparental RILs populations. The search of the B73 genome sequence identified a putative gene at the chromosome 7 that encodes a protein which has high similarity to WNA-C-B1a at the protein level within its functional NAC domain. Genomic sequencings of a 1365 bp long, partially comprising the putative gene, discovered 3 INDELs and 5 SNPs markers. All 6 lines showed different haplotypes than the B73 cultivar but both lack and low polymorphisms between RILs parental pairs were found. Only one line (ZN6) had two unique variations, flanking the region, which indicates that a novel recombination occurred during its breeding selection. Screening of two INDELs-PCR based markers on the whole maize line public panel showed biallelic variation. All variations in the maize orthologous region did not apparently change the protein reading frame so conservation of the NAC domain function might be expected. Alternative splicing should be studied to ensure NAC function at the transcription level.

GMV 60

IDENTIFICACIÓN DE GENES INVOLUCRADOS EN EL DESARROLLO DE SEMILLAS DE *Paspalum notatum*

Felitti SA¹, CA Acuña², JPA Ortiz^{1,2}, CL Quarín². ¹Laboratorio de Biología Molecular, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Pcia. de Santa Fe., ²Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE), Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional del Nordeste, Pcia. de Corrientes. e-mail: sfelitti@unr.edu.ar

Paspalum notatum es utilizado como modelo en estudios de genética reproductiva vegetal. La especie es multiploide incluyendo un citotipo diploide y

varios poliploides (3x, 4x, 5x, 6x y 8x). El citotipo 4x es el más frecuente mientras que los demás poliploides son muy raros o han sido obtenidos en forma experimental. El citotipo diploide es sexual y autoincompatible mientras que los poliploides son apomíticos, pseudógamos y autofértiles. La formación del endospermo en genotipos apomíticos no depende del aporte genómico 2:1 (materno:paterno), típico de la mayoría de las angiospermas. Analizamos la expresión génica durante la formación de semillas de *P. notatum*. Se realizaron cruzamientos entre biotipos con distintas ploidías y sistemas reproductivos. Se extrajo ARN de ovarios a distintos intervalos después de la polinización y se comenzó una caracterización del transcriptoma utilizando la metodología de cDNA-AFLP. Los resultados preliminares permitieron identificar 10 transcriptos asociados con la no producción de semillas, de los cuales se han secuenciado 4. Los mismos se hallan relacionados con: el transporte de aminoácidos, un factor de transcripción y 2 proteínas de función desconocida expresadas en diversos tejidos de gramíneas. Se identificaron además, 17 transcriptos específicos a partir de cruzamientos que normalmente resultan en semilla fértil. Esto vislumbra la posibilidad de comprender los mecanismos genéticos que, a nivel molecular, le permiten a este sistema prescindir de la estricta relación genómica 2m:1p para formar el endospermo, y por ende las semillas.

GMV 61

BASES GENÉTICAS DE LA RESISTENCIA A *Fusarium* SPP. EN UNA POBLACIÓN DE RILS (L 4637 X L 4674) DE MAÍZ

Rodríguez MA^{1,2}, DA Presello², G Giomi², ED Kreff³, M Fernández². ¹CONICET, ²Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria-EEA Pergamino.CC31, CP 2700, Pergamino, B.A., ³Pioneer Argentina S.A. Ruta 178, Km 11, C.C. 18, 2700, Pergamino, B.A. e-mail: mrodriguez@pergamino.inta.gov.ar

Las especies de hongos *Fusarium verticillioides* y *Fusarium graminearum* que afectan al maíz (*Zea mays* L.) producen una enfermedad conocida como podredumbre de espiga ocasionando mermas en rendimientos y presencia de micotoxinas que afectan la calidad. La identificación de marcadores moleculares asociados a *loci* que determinan este carácter cuantitativo (QTL) facilitaría el desarrollo de germoplasma resistente en materiales locales con gran variabilidad. El objetivo de este trabajo



fue determinar las bases genéticas asociadas a la resistencia a podredumbre causada por *Fusarium* spp. El mapeo de QTL se realizó para 297 genotipos de la población L4637 x L4674. Con muestras de ADN de F₄ se seleccionaron 243 SNP y 50 microsatélites polimórficos. A partir de la información de los marcadores se realizó un mapa de ligamiento utilizando el programa GQMol. Las líneas fueron evaluadas por su fenotipo en F₅ mediante severidad de síntomas. Luego se realizó la detección de QTL por el método por intervalos, utilizando el valor umbral de LOD:3. El análisis se efectuó con el software de intervalo compuesto a través del win QTL cartographer 2.5. Se detectaron QTLs en los cromosomas 2 y 9 para resistencia a podredumbre, los mismos explican aproximadamente un 20 % de la variabilidad observada para el carácter dentro de la población. Comparando estos resultados con la literatura, podemos observar nuevas regiones cromosómicas de resistencia en la población analizada, debido a que ya se identificaron regiones significativas de resistencia a *F. verticillioides*.

GMV 62

MAPA DE LIGAMIENTO EN UNA POBLACIÓN DE RILs DE MAÍZ PARA LA EFICIENCIA DE USO DE NITRÓGENO.

Mandolino C¹, KE D'Andrea², SE Olmos¹, ME Otegui³, G Eyhéabide⁴. ¹Laboratorio de Biotecnología. EEA INTA-Pergamino. Ruta 32 Km.4,5 CP 2700. Pergamino. Buenos Aires- Argentina, ²CONICET-FAUBA, Av. San Martín 4453, C.A.B.A., ³IFEVA (CONICET-FAUBA), ⁴Programa de mejoramiento de maíz, EEA INTA-Pergamino. e-mail: cmandolino@pergamino.inta.gov.ar

Entre los principales factores abióticos que limitan el rendimiento de cereales se encuentra el nitrógeno (N). La eficiencia con la que los cultivos utilizan dicho nutriente es de importancia económica, dado que está relacionada directamente con el beneficio de la fertilización y los costos de producción. En trabajos previos realizados en EEA-Pergamino se desarrolló una población de 181 líneas recombinantes endocriadas (RILs) por cruzamiento de dos líneas endocriadas contrastantes (B100 origen EEUU LP2: origen local), las cuales fueron evaluadas para rasgos asociados a la eficiencia de uso de N (EUN). La detección de asociaciones significativas entre rasgos relacionados a EUN y marcadores moleculares posibilitaría la identificación de QTLs y su empleo en programas de selección para aquel carácter. El objetivo de este

trabajo fue la construcción de un mapa de ligamiento de SSRs (Single Sequence Repeat) sobre el cual localizar QTLs relacionados a EUN. Para ello se caracterizaron genótipicamente los parentales con 200 SSRs distribuidos en todo el genoma y en regiones candidatas, de los cuales 91 SSRs resultaron polimórficos en geles de poliacrilamida al 6% en condiciones desnaturalizantes. De estos se utilizaron 60 SSRs para caracterizar las RILs. Con los datos obtenidos hasta el momento se construyó un mapa de ligamiento preliminar utilizando el programa GQMol. Con el programa PowerMarker se estudió la frecuencia de haplotipos en cada cromosoma, observándose mayor frecuencia de los haplotipos parentales en un cromosoma donde se mapearon SSRs físicamente próximos.

GMV 63

APTITUD COMBINATORIA Y EFECTOS RECÍPROCOS PARA LA GERMINACIÓN A BAJAS TEMPERATURAS EN MAÍZ.

Fesser, E¹, A Samoiloff¹, E Mroginski², G Eyhéabide². ¹UNNOBA, ²INTA Pergamino. e-mail: estefaniafesser@hotmail.com

Existe un creciente interés en el mejoramiento de caracteres fisiológicos que optimicen germinación y vigor de plántulas a bajas temperaturas. Estudios previos encontraron que estos caracteres están controlados por diversos factores genéticos con efectos aditivos, dominancia, epistáticos y maternos dependiendo del parámetro fisiológico medido. Este trabajo se realizó con el objetivo de profundizar el conocimiento sobre la herencia y factores genéticos que gobiernan la respuesta a bajas temperaturas durante la geminación en maíz. Se emplearon 20 híbridos simples provenientes de la cruce dialélica de 5 líneas endocriadas de INTA (LP179, LP214, LP29, LP2542, LP122-2) incluyendo recíprocos. Para las pruebas de germinación, se sometieron los genotipos a dos tratamientos: Control (24°C) y Frío (8°C aumentando gradualmente a 15°C). Se utilizó un diseño BCA (3 rep. de 25 semillas). Se evaluó porcentaje de germinación (PG) y de semillas con coleóptilo de 1cm (PC) y se midió peso húmedo (PH) y seco (PS), longitud de raíz (LR) y de parte aérea (LPA). Se estimaron los efectos de aptitud combinatoria general, específica y efectos recíprocos. La acción génica aditiva contribuyó en forma importante en PG y PC. Todos los caracteres evaluados, excepto LR, se encontraron regulados por



efectos no aditivos, por lo que no se podría predecir el comportamiento germinativo de los híbridos en base a las líneas parentales. La existencia de efectos recíprocos significativos fue observada para PH, PS, PG y PC, lo que denota la contribución materna de las líneas en la regulación de estos caracteres.

GMV 64

IDENTIFICACIÓN DE QTLs PARA COMPONENTES DE ADAPTACIÓN Y ARQUITECTURA DE ESPIGA EN TRIGO HEXAPLOIDE

Spagnolo E¹, I Lowe², C Bainotti¹, N Yerkovich¹, E Chialvo¹, D Gomez¹, J Dubcovsky², M Helguera¹, L Vanzetti^{1,3}. ¹EEA INTA Marcos Juárez. Ruta 12 s/n (CP 2580). Marcos Juárez, Córdoba, Argentina, ²Department of Plant Sciences, University of California, One Shields Av., Davis, CA 95616, USA, ³CONICET Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Tecnológicas.
e-mail: como_era@hotmail.com

La adaptación y el rendimiento del cultivo de trigo son caracteres complejos de baja heredabilidad y gobernados por varios genes que presentan una elevada interacción entre sí y con el ambiente. El objetivo de este trabajo fue identificar *QTLs* relacionados con componentes de adaptación y arquitectura de espiga en una población de mapeo de trigo hexaploide. La población de mapeo utilizada consta de 186 *RILs* desarrolladas a partir del cruzamiento de las líneas UC1110 y PI610750, la población fue genotipada con 1456 marcadores moleculares (SSR y DArTs) los cuales fueron mapeados en 564 *loci* diferentes. Se evaluaron 4 caracteres fenotípicos, Días a Floración (DF), Altura de Planta (AP), Número de Espiguillas por espiga (NE) y Largo de Espiga (LE) en 4 condiciones ambientales diferentes. Como resultados para DF se detectaron 4 *QTLs* en los cromosomas 2B, 5A, 5D y 7D, en estas regiones se han descrito previamente 4 importantes genes relacionados con la adaptación *Ppd-B1*, *Vrn-A1*, *Vrn-D1* y *Vrn-D3* respectivamente. En el caso de AP 4 *QTLs* fueron detectados en los cromosomas 4B, 4D, 5A y 6A, en las dos primeras regiones se han identificado los principales genes de altura de planta *Rht-B1* y *Rht-D1*, sin embargo escasa información se ha detectado sobre las regiones 5A y 6A. Para NE, se detectaron 4 *QTLs* en los cromosomas 2B, 3A, 6A y 7D, las regiones 2B, 6A y 7D coinciden con regiones previamente descritas en DF y AP. Finalmente para LE se detectaron 4 *QTLs* en los cromosomas 4A, 5A y 2 en el 7D, la región 5A y una de las regiones 7D son compartidas

con otros caracteres evaluados.

GMV 65

MAPEO DE ASOCIACIÓN MEDIANTE GENES CANDIDATOS PARA COMPONENTES DE ADAPTACIÓN EN TRIGO HEXAPLOIDE

Yerkovich N¹, E Chialvo¹, E Spagnolo¹, B Conde¹, LA Lombardo^{1,2}, M Helguera¹, LS Vanzetti^{1,2}. ¹EAA INTA Marcos Juárez, ²CONICET.
e-mail: lvanzetti@mjuarez.inta.gov.ar

La fecha de floración y la altura de planta son factores que modulan la adaptación del trigo a diferentes ambientes productivos. En este trabajo se evaluó el efecto de 7 genes candidatos sobre los parámetros días a espigazón (DE) y la altura final (AFP) de planta utilizando la estrategia de mapeo de asociación utilizando un set de 102 variedades argentinas de trigo hexaploide. Para minimizar asociaciones espurias entre genes y fenotipo se utilizó un modelo MLM-Q+K donde Q=estructura poblacional y K=parentesco entre individuos. Las matrices Q y K fueron determinadas utilizando datos de 40 marcadores moleculares. Como resultado del análisis de asociación se observó un efecto significativo de los genes *Ppd-D1* y *Ppd-B1* ($p < 0.0001$ y $p = 0.0013$) sobre DE, donde las variedades con alelos sensibles *ppd-D1* y *ppd-B1* presentaron promedios de 125 y 123 días a espigazón respectivamente, mientras que las insensibles *Ppd-D1a* y *Ppd-B1a* presentaron promedios de 116 y 117 días a espigazón. En el caso de AFP se observó un efecto significativo de los genes *Rht-D1*, *Rht-B1* y *Ppd-D1* ($p = 0.0002$, $p = 0.0326$ y $p = 0.0041$) sobre el carácter. Las variedades que presentaron los alelos altos *Rht-D1a* y *Rht-B1a* mostraron 95 y 92 cm de altura respectivamente mientras que las variedades bajas *Rht-D1b* y *Rht-B1b* mostraron medias de 82 y 85 cm respectivamente. En el caso de *Ppd-D1* las variedades con el alelo sensible *ppd-D1* fueron más altas que las insensibles *Ppd-D1a* (93 cm y 84 cm resp.). Los genes *Vrn-A1*, *Vrn-B1* y *Vrn-D1* no mostraron asociaciones significativas con los fenotipos en las condiciones evaluadas.

GMV 66

CARACTERIZACIÓN BIOQUÍMICA Y MOLECULAR DE LAS LEVADURAS DE NARANJA (*Citrus sinensis*) Y GUAYABA (*Psidium guajava*)



Solarte-David JA^{1,2}, RA Cuervo Mulet^{1,2,3}. ¹Grupo de Investigación en Biología Molecular de Microorganismos, Universidad del Valle, A.A. 25360. Cali-Colombia. ²Grupo de Investigación en Biotecnología. Universidad de San Buenaventura. A.A. 25360. Cali-Colombia. ³Profesor Titular Ingeniería Agroindustrial, Departamento de Ingeniería, Universidad de San Buenaventura. Valle, Cali-Colombia.
e-mail: alexa0702@gmail.com

Muchos de los frutos colombianos se fermentan a partir de microorganismos que son desconocidos o poco estudiados tanto a nivel científico como a nivel industrial. Para contribuir en este proceso, se estudiaron las levaduras asociadas a la naranja y la guayaba. Utilizando técnicas microbiológicas y bioquímicas, se realizó una caracterización parcial de las levaduras más representativas de la naranja y la guayaba. Como complemento a estas técnicas, se empleó la técnica molecular MSP-PCR para realizar una agrupación de las cepas aisladas y la técnica de secuenciación del dominio D1/D2 del gen 26S rRNA, a los aislados más representativos de cada grupo. La metodología empleada permitió identificar las especies de levaduras propias de cada uno de los frutos: ocho especies de la Naranja, *Saccharomyces cerevisiae*, *Lodderomyces elongisporus*, *Metschnikowia koreensis*, *Hanseniaspora opuntiae*, *Hanseniaspora uvarum*, *Pichia guilliermondii*, *Kodamaea ohmeri*, *Wickerhamomyces anomalus* y *Saccharomyces cerevisiae*; y ocho de la Guayaba, *Pichia kluyveri*, *Cryptococcus diffuens*, *Meyerozyma guilliermondii*, *Hanseniaspora guilliermondii*, *Hanseniaspora uvarum*, *Hanseniaspora opuntiae*, *Debaromyces nepalensis*, *Pichia membranifaciens*. La especie predominante fue *Saccharomyces cerevisiae* para la naranja y *Pichia kluyveri* para la guayaba. Finalmente, varios de los aislados tras las pruebas bioquímicas, etanol-tolerancia y halo-tolerancia, demostraron poseer la capacidad para ser utilizadas en biotecnología, industria, biorremediación o para la producción de metabolitos.

GMV 67

INTERPRETACIÓN DE LA INTERACCIÓN GENOTIPO × AMBIENTE USANDO COVARIABLES, EN ENSAYOS AGRÍCOLAS MULTIAMBIENTALES

Boheler JF, MA Ibañez, ML Borghi, MA Di Renzo. Mejoramiento Genético, Fac de Agronomía y Vet, Universidad Nacional de Río Cuarto.
e-mail: mibanez@ayv.unrc.edu.ar

En los ensayos multiambientales (EMA) se toman datos para múltiples caracteres. Sin embargo, el análisis suele estar limitado al carácter más importante, el rendimiento, y la información adicional es poco utilizada. La inclusión de covariables ambientales, genotípicas y/o genómicas en el análisis, permite estudiar las asociaciones entre éstas y el rendimiento e interpretar las causas de los patrones de interacción genotipo × ambiente (G×A). En este trabajo se analizó interacción G×A y se realizó su interpretación mediante covariables climáticas y edáficas. En los EMA se sembraron 12 cultivares de soja en franjas sin repeticiones, con testigos apareados. El rendimiento en grano de los cultivares se evaluó en 15 ambientes (combinación localidad-ciclo). Las variables precipitación, materia orgánica, fósforo y pH se utilizaron para interpretar la interacción. La variabilidad espacial entre parcelas vecinas en cada ambiente se analizó mediante modelos lineales mixtos (MLM). Para el estudio de la interacción G×A se utilizó el modelo de regresión de sitios (SREG) y su biplot, y para interpretar la interacción la regresión por mínimos cuadrados parciales (PLS) y su triplot. La variabilidad espacial se ajustó vía la función de correlación espacial exponencial. La interacción G×A fue altamente significativa. Las variables precipitación y materia orgánica tuvieron un efecto positivo sobre el rendimiento y la variable pH un efecto negativo. La regresión PLS permitió detectar las variables causantes de la interacción G×A para rendimiento de grano en los ambientes evaluados.

GMV 68

GENOTIPADO SELECTIVO: LOCI DE CARACTERES CUANTITATIVOS PARA RESISTENCIA AL MAL DE RÍO CUARTO

Borghi ML¹, NC Bonamico¹, MA Di Renzo¹, MA Ibañez¹, DA Presello². ¹FAV, UNRC, ²INTA, Pergamino.
e-mail: mdirenzo@ayv.unrc.edu.ar

El desarrollo de genotipos resistentes al mal de Río Cuarto es la estrategia recomendada para controlar esta enfermedad cuyo agente causal es un *Fijivirus* de la familia *Reoviridae* (MRCV). El análisis de QTL del carácter reacción al MRCV que se describe como un carácter cuantitativo, puede ser analizado mediante el método de genotipado selectivo. Este método permite una reducción en el número de progenies que se necesita para evaluar los marcadores de ADN



y contribuye a la detección de ligamiento debido a que los valores más altos de LOD son provistos por la progenie que se desvía en más de 1 desvío estándar de la media fenotípica. El objetivo de este trabajo consistió en identificar mediante genotipado selectivo QTL para resistencia a la enfermedad. En el año 2011, una población de mapeo $F_{2:3}$ derivada del cruzamiento entre las líneas B73 (susceptible) y LP116 (resistente), se evaluó en dos localidades utilizando un índice de severidad de enfermedad (ISE) como estimador de la resistencia al MRCV. Las familias $F_{2:3}$ con comportamiento extremo frente a la virosis permitieron definir dos grupos de individuos F_2 , cuyos ADN fueron analizados con marcadores SSR. En la identificación de QTL se utilizó la técnica de regresión múltiple y el método de mapeo por intervalo compuesto. Los análisis indicaron tres QTL para resistencia al MRCV, ubicados en los cromosomas 1 y 10. Luego de validar los resultados en diferentes ambientes, generaciones y fondos genéticos, los QTL identificados podrían incluirse en programas de mejoramiento de maíz bajo de un esquema de selección asistida.

GMV 69

IDENTIFICACIÓN DE MARCADORES POLIMÓRFICOS PARA CARACTERIZAR EL GERMOPLASMA DE KIWI

Briguglio MA, ON Marcellán, CA Godoy. Facultad de Ciencias Agrarias. Universidad Nacional de Mar del Plata. C.C. 276 (7620) Balcarce, Buenos Aires, Argentina.
e-mail: mabriguglio@hotmail.com

El cultivar de kiwi (*Actinidia deliciosa*) más comercializado en todo el mundo es Hayward debido a las características de su fruto (tamaño, firmeza, sabor y excepcional capacidad de conservación). Los programas de mejoramiento han aprovechado la variabilidad generada por (a) cruzamientos de este cultivar con plantas masculinas y (b) mutaciones espontáneas de yema. En el sudeste bonaerense, zona agroecológica óptima para el kiwi en Argentina, se cultiva principalmente el clon 8 del cv. Hayward y en menor escala el cultivar Summer3373® cuyo progenitor femenino es también el cv. Hayward. También, algunas variantes putativas del cv. Hayward están disponibles en viveros de la zona. El objetivo de este trabajo es seleccionar marcadores que permitan detectar la variabilidad entre clones emparentados. Para ello, se extrajo ADN de dos cultivares (clon 8 y M52) y se amplificó usando 19 oligonucleótidos de Operon Technologies (OPC

4/6/10/16/20, OPE 3/19, OPQ 9/12/15/18/19/20 y OPS 2/8/9/15/18). Para detectar polimorfismos adicionales se digirieron los fragmentos amplificados con la enzima de restricción de corte frecuente Hind III. Los fragmentos amplificados y/o digeridos se visualizaron en geles de agarosa teñidos con Sybr Safe. Con la mayoría de los oligonucleótidos se observaron bandas RAPDs polimórficas. No obstante, la detección de RFLPs en fragmentos monomórficos aumentó significativamente el nivel de polimorfismos entre los dos cultivares por lo cual estos marcadores pueden ser utilizados para analizar la variabilidad genética del germoplasma cultivado de kiwi

GMV 70

CARACTERIZACIÓN DE LÍNEAS ENDOCRIADAS DE MAÍZ POR SU COMPORTAMIENTO GERMINATIVO A BAJA TEMPERATURA.

Mroginski E^{1,2}, A Samoiloff², E Fesser², G Eyhérbide^{1,2}. ¹INTA-Pergamino, ²UNNOBA.
e-mail: emroginski@pergamino.inta.gov.ar

Las siembras tempranas de maíz presentan los máximos potenciales de producción debido a mejores condiciones ambientales para el crecimiento del cultivo, fijación y llenado de granos. Sin embargo se incrementa la probabilidad de que las plántulas enfrenen durante las etapas de germinación y crecimiento temprano condiciones de temperatura sub-óptimas. El objetivo del presente trabajo fue caracterizar el comportamiento germinativo a bajas temperaturas de líneas endocriadas de maíz. Se evaluaron 75 líneas del programa de mejoramiento de maíz de INTA-Pergamino, 6 líneas provenientes de Canadá y 1 población canadiense tolerante al frío (testigo). Se realizaron dos tratamientos: Control (24°C) y Baja temperatura (siembra a 8°C y aumento gradual hasta 15°C). Se sembraron 4 rep. de 25 semillas en un diseño de BCA. Se tomaron datos de: porcentaje de germinación y de semillas con coleóptilo de 1 cm., longitud, peso húmedo y seco de raíz y de parte aérea. Además se realizó la siembra temprana en el campo de las líneas con comportamiento extremos para evaluar su emergencia. Se encontraron diferencias significativas para todos los parámetros medidos. Las líneas pudieron dividirse en cuanto a su germinación a bajas temperaturas en 3 grupos: de buen comportamiento, que superaron al testigo (LP3830, LP662); intermedias (LP2124, LP 122-2) y susceptibles al frío, con valores menores al testigo



en todos los caracteres evaluados (LP179, LP1996). Se observaron diferentes patrones de repuesta lo que indicaría la presencia de distintos factores genéticos interviniendo en la tolerancia al frío.

GMV 71

NÚMERO MÍNIMO DE MEDICIONES PARA PREDECIR EL VALOR GENOTÍPICO EN AGROPIRO ALARGADO

Pistorale S^{1,2}, L Abbott², A Andrés^{1,3}. ¹Universidad Nacional del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires, ²Departamento de Ciencias Básicas, Universidad Nacional de Luján, ³Estación Experimental Agropecuaria, INTA, Pergamino.
e-mail: susanapistorale@unnoba.edu.ar

En el mejoramiento genético de plantas perennes, el análisis de sucesivas mediciones de un carácter es deseable ya que se espera que la superioridad inicial de un genotipo se mantenga a lo largo de las mediciones. Por medio del coeficiente de repetibilidad, que correlaciona sucesivas mediciones tomadas a lo largo del tiempo en un mismo genotipo, es posible determinar cuántas mediciones se deben realizar para que la evaluación fenotípica se realice con precisión. El objetivo de este trabajo fue calcular, a partir del coeficiente de repetibilidad, el número mínimo de mediciones para estimar el valor genotípico de los genotipos para los siguientes caracteres: número de macollos (NM), altura y diámetro de planta (AP y DP) y peso fresco y peso seco del forraje (PS y PS). El ensayo fue conducido en un DBCA con quince tratamientos (15 familias de medio-hermanos de agropiro alargado), siete plantas por familia y tres repeticiones. Mediante un ANOVA y con los datos de cinco mediciones se calculó el coeficiente de repetibilidad. Con estos valores se estimó el número mínimo de mediciones necesarias para predecir el valor genotípico de los genotipos en base a un coeficiente de determinación preestablecido (85, 90, 95 y 99%). Los coeficientes de determinación genotípico, que demuestran la confiabilidad del valor fenotípico en predecir el valor real de los genotipos, presentaron valores superiores al 93%. Esto indica que tres mediciones para DP, PF y PS y cuatro mediciones para NM y AP son suficientes para obtener estimaciones confiables, con menor costo y reducción de mano de obra.

GMV 72

EVALUACIÓN DEL RENDIMIENTO

DE SEMILLA EN CRUZAMIENTOS DE POBLACIONES NATURALIZADAS DE RAIGRÁS ANUAL

Andriolo JH¹, MV García^{1,2}, ML Acuña^{1,3}. ¹Universidad Nacional del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires (UNNOBA), ²Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), ³Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA).

e-mail: macunia@pergamino.inta.gov.ar

El raigrás anual (*Lolium multiflorum* Lam) diploide (RA) es una especie alógama valorada por su aporte forrajero en los diferentes sistemas ganaderos. El logro de altos niveles de producción primaria en los recursos forrajeros se ha buscado mediante la obtención de cultivares mejorados (CM). En especies alógamas, se obtienen CM a través de híbridos, sintéticas o poblaciones mejoradas que potencien la expresión de heterosis (EH). Sin embargo, en cuanto al mejoramiento de especies forrajeras es poco el uso que se ha hecho de la EH. El objetivo del trabajo fue evaluar la producción de semilla a partir de 10 cruzamientos (Cr) provenientes de cuatro poblaciones naturalizadas de RA obtenidas a través de un cruzamiento dialélico parcial y cuya distancia genética era conocida. El ensayo se dispuso en un diseño de bloques completos al azar con tres repeticiones y se evaluó Días a Floración (DF), Producción de Semillas [PS(g)] y Peso de Mil semillas [PM(g)]. Se realizó un ANOVA Tipo I de una vía y la comparación de medias fue a través del test de Duncan. Se evaluaron las correlaciones mediante el coeficiente de Pearson. Se aplicaron los paquetes Proc GLM y Proc CORR, respectivamente (SAS 9.1). Los resultados indicaron diferencias significativas ($p < 0,05$) para PS, mostrando este carácter una correlación de $-0,48$ ($p < 0,0001$) con DF. El PM no evidenció diferencias significativas ($p > 0,05$). En términos generales, los Cr de mayor PS provenían de poblaciones con menor DF. El próximo paso del trabajo será evaluar a campo la EH de la descendencia de los 10Cr comparados con sus parentales.

GMV 73

SELECCIÓN DE LÍNEAS EXPERIMENTALES DE SOJA BASADA EN SUS VALORES GENOTÍPICOS

Rojas E¹, S Bologna¹, D Soldini², L Salines², M Di Renzo³. ¹UNSL Departamento de Ciencias Agropecuarias, ²INTA-EEA Marcos Juárez, ³Universidad Nacional de Río Cuarto.
e-mail: elirojass@hotmail.com



El desarrollo de nuevos cultivares requiere de la selección entre un amplio número de genotipos, por lo tanto la estimación de sus valores genotípicos es fundamental en un programa de mejoramiento. Los objetivos del presente trabajo fueron estimar los componentes de varianza y seleccionar líneas de acuerdo a su valor genotípico. Se utilizaron datos de rendimiento de 14 líneas experimentales del programa de nacional de mejoramiento genético de soja del INTA y 5 variedades comerciales como testigos. Los ensayos fueron realizados en 3 localidades (Marcos Juárez, Inrville y Corral de Bustos) durante la campaña 2008-09, en un diseño en bloques al azar con tres repeticiones. Se utilizaron modelos mixtos, estimando los efectos aleatorios mediante el método REML (Restricted Maximum Likelihood Method) para determinar los componentes de varianza y los BLUPs (Best Linear Unbiased Prediction) de los efectos de genotipo (G). El efecto de localidad (L) fue la mayor fuente de variación con un 81,6% del total (G+L+GL), los efectos de genotipo representaron el 16,1 % y la interacción genotipo x localidad el 1,9%. Como resultado de estos análisis se seleccionaron las líneas J040095 y J071017 con mayor valor genotípico superando a los testigos.

GMV 74

EFFECTO DE LA REGIÓN CROMOSÓMICA DEL GEN VRN-1 SOBRE FENOLOGÍA Y ALTURA DE PLANTA EN TRIGO PAN

Lombardo LL^{1,2}, MM Nisi¹, DT Gomez¹, N Salines¹, GD Fissore¹, LS Vanzetti^{1,2}, J Frascina¹, M Helguera¹. ¹EEA INTA Marcos Juárez, ²CONICET.
e-mail: llombardo@mjuarez.inta.gov.ar

El tiempo transcurrido desde emergencia (E) hasta antesis (A) depende de la duración de tres fases fenológicas: E-doble arruga (DR), DR-espiguilla terminal (TS) y TS-A, etapa donde se produce la elongación del tallo. Maximizar el rendimiento potencial en un amplio espectro de ambientes requiere que la planta de trigo pan (*Triticum aestivum* L. 2n=42 genomas AABBDD) optimice el uso de recursos y evite condiciones de estrés durante su crecimiento. Pequeños ajustes en las fases del ciclo de cultivo pueden ser una estrategia atractiva para evitar efectos detrimentales en componentes de rendimiento o mejorar la adaptación en zonas marginales de un cultivar. La sustitución alélica de genes de adaptación como los de vernalización (*Vrn*), puede ser una manera práctica de realizar

dichos ajustes. Entender cómo estas sustituciones genéticas afectan la fenología y morfología de la planta sería el primer paso para utilizar esta estrategia como herramienta de manipulación adaptativa. En este trabajo, utilizando 15 líneas cuasi-isogénicas, se observó que las regiones cromosómicas que contienen a los alelos primaverales *Vrn-A1a*, *Vrn-B1* y *Vrn-D1* provenientes de la variedad primavera ACA 302 acortaron la duración de la etapa E-DL e incrementaron la tasa de elongación del tallo, según *Vrn-A1a* > *Vrn-D1* > *Vrn-B1*, cuando fueron incorporadas en el fondo genético invernal de la variedad BioInta 2004. En futuros trabajos se prevé determinar si los efectos observados en este estudio se deben a la acción exclusiva del gen *Vrn-1* o la interacción con algún gen ligado.

GMV 75

CARACTERIZACIÓN MOLECULAR Y FENOTÍPICA DE MUTANTES GASA DE *Arabidopsis*

Nagel A, MS Gonzalez de Urreta, V Nahiriñak, NI Almasia, C Vazquez- Rovere. Instituto de Biotecnología, INTA Castelar, Argentina.
e-mail: cvazquez@cni.inta.gov.ar

Las proteínas Snakin/GASA están ampliamente distribuidas en diversas especies vegetales y se caracterizan por presentar un dominio C-terminal con 12 cisteínas en posiciones muy conservadas. Miembros de esta familia han sido involucrados en importantes programas del desarrollo y en la respuesta a estreses bióticos y abióticos, sin embargo sus funciones no fueron completamente dilucidadas y poco se conoce de su modo de acción. En *Arabidopsis thaliana* se identificaron 15 genes GASA ("Gibberellic Acid-Stimulated transcripts in Arabidopsis") pero sólo se analizaron funcionalmente GASA 4 y 5. Nuestro grupo caracterizó fenotípicamente mutantes comerciales de inserción (líneas SALK, TAIR) de los genes GASA 1, 4, 5, 6, 7, 10, 11 y 12. Así, en condiciones de día corto se registró un adelanto muy significativo en el desarrollo vegetativo/reproductivo de las mutantes GASA 6, 10 y 12 con respecto al control (plantas de ecotipo Columbia 0), se validó el comportamiento de la mutante GASA 5 y se demostró por primera vez un adelanto similar para la mutante GASA 4. En este trabajo, se presentará también la identificación de los sitios de inserción de T-DNA a partir de la secuenciación de los fragmentos específicos amplificados por PCR. Asimismo, se



mostrarán los resultados de los ensayos de RT-PCR semicuantitativa que demuestran los niveles de expresión de los ARNm específicos en las distintas mutantes. De este modo, a partir del análisis de las mutantes seleccionadas se espera avanzar en el conocimiento de la función de esta familia de péptidos.

GMV 76

PRIMER MAPA GENÉTICO INTEGRADO DE *Acca sellowiana* EMPLEANDO MARCADORES AFLP, ISSR Y SSR

Quezada M¹, P Silva¹, B Vignale², G Ravest³, P Hinrichsen³, MM Pastina⁴, AAF Garcia⁴, C Pritsch¹. ¹Depto de Biología Vegetal, Garzón 780-Montevideo, CP 12900. Facultad de Agronomía, Universidad de la República, ²Depto de Producción Vegetal, Estación Experimental Salto, Ruta 31, Km. 21,5 –Salto CP 68136. Facultad de Agronomía, Universidad de la República, ³Depto. Mejoramiento y Biotecnología, Santa Rosa 11610-Santiago CP 8831134. CRI La Platina, INIA, ⁴Depto. Genética, Av. Pádua Dias, 11 – Piracicaba/SP CEP 13418-900. ESALQ, USP.
e-mail: clara@fagro.edu.uy

Acca sellowiana (Berg.) Burret, (2n=22) es una Mirtácea frutal nativa del sur de Brasil y norte de Uruguay. La fruta presenta elevadas cualidades nutricionales y organolépticas, además de compuestos fitoquímicos de alto valor industrial y/o biomédico. Con el objetivo de avanzar en la caracterización del genoma, este trabajo se aboca a la construcción del primer mapa genético de la especie. Para ello se analizó una población de 160 individuos F₁ hermanos enteros de la cruce “TCO” x “BR” empleando marcadores moleculares ISSR, AFLP y SSR. Mediante la estrategia de mapeo doble cruzamiento prueba se construyeron los mapas monoparentales TCO y BR. En el mapa genético de TCO se identificaron 10 grupos de ligamiento, cubriendo 827,6 cM a partir de 42 marcadores, con una distancia promedio entre marcadores de 26,8 cM. El mapa genético BR presentó 17 grupos de ligamiento, cubriendo 1142,5 cM a partir de 60 marcadores, con una distancia promedio entre marcadores de 26,8 cM. Para la construcción del mapa integrado se utilizó un abordaje de máxima verosimilitud implementado en el software *OneMap*. El mapa integrado comprendió 224 marcadores (115 *testcross* y 109 *intercross*) asignados a 15 grupos de ligamiento mayores y 23 menores (tripletes y dobletes), con un largo total de mapa de 2927,9 cM y una distancia promedio entre marcadores de 16 cM. Aunque aún varias regiones cromosómicas

no pudieron ser ligadas, este mapa representa una valiosa herramienta en la investigación de caracteres de interés en *A. sellowiana* y especies emparentadas.

GMV 77

IN VITRO DEVELOPMENT OF *Bowdichia virgilioides* SUBMITTED TO DIFFERENT PHS

Oliveira, CS¹, LE Gonçalves¹, RC Avila¹, AS Arruda², RJ Oliveira-Júnior², KC Pereira³, MC Vieira⁴. ¹Academician of Florestal Engineering – UEG (State University of Goiás). ²Professor of Agronomy and Florestal Engineering - UEG (State University of Goiás). ³Professor of Agronomy and Ambiental Technology – Federal Institute of Goiás, Campus Urutai-GO. ⁴Responsible for the Biotecnology Lab in the Federal Institute of Goiás, Campus Urutai-GO.
e-mail: cleitoncso@live.com

The cultivation of plants is an important aspect of today's society in many ways. Recently, new techniques have evolved to allow us to grow crops artificially in culture from plant parts to produce whole plants, a technique called clonal micropropagation. This technique is widely used when it is necessary to propagate genotypes with high productivity. *Bowdichia virgilioides*, known as black sucupira presents high economic value, once that it is used since wood industry until pharmaceutical industry. Studies evolving domestication and adaptation of this species are necessary to take advantage of its full potential, once environment has a strong influence on genotypes. The performance of a genotype can vary depending on the environment, so plants with the same genotype can have a good performance in an environment and not in others. This differential response is called genotype x environment interaction. With the aim to determine the environment influence in the development of black sucupira, *in vitro* germination was performed alternating the pH of culture medium. The experiment was conducted with 4 kinds of treatments: T1 (pH=5,2); T2 (pH=5,4); T3 (pH=5,6) e T4 (pH= 5,8) and each treatment was composed of 9 repetitions. The features analyzed were root length, seedling height and pair of leaves and the obtained data were submitted of Tukey test of 5% significant. Neither root length nor plant height presented significant differences, showing that the species is adapted to different kinds of pH, indicating that the species can be cultivated in soils with different pH.

GMV 78

DESENVOLVIMENTO IN VITRO DE PLÂNTULAS DE MANGABEIRA (*Hancornia speciosa* GOMES)



Almeida, JA¹, AS Oliveira¹, PWM Lucas¹, PC Sousa¹, ERB Souza², MC Vieira². ¹Instituto Federal Goiano Campus Urutai - Go, Brasil, ²Escola de Agronomia e Engenharia de Alimentos da Universidade Federal de Goiás - Brasil.
e-mail: jana_ba_tera@hotmail.com

A mangabeira (*H. speciosa* Gomes) é uma árvore frutífera, nativa do Brasil com frutos aromáticos, saborosos e nutritivos com aceitação de mercado, tanto para o consumo *in natura*, quanto para a indústria. Tecnologias de propagação *in vitro* desenvolvidas para a mangabeira são de grande importância para programas de conservação de recursos genéticos e melhoramento genético da mangabeira (LÉDO et al., 2007). O objetivo deste estudo foi avaliar o desenvolvimento *in vitro* mangabeira com concentrações variadas de ácido indolbutírico (AIB). Utilizou-se o meio MS (MURASHIGE & SKOOG, 1962) + Ácido Indolbutírico (AIB) (T1-0,0; T 2-0,5; T 3- 1,0; T4-1,5; T5-2,0 mg/L), com 1 mg/L de Benzylaminopurina (BAP) + sacarose a 15 g.L⁻¹, + ágar a 4 g.L⁻¹, com pH 5,8 A 120 °C com 1Kgf.cm⁻² de pressão, 20 minutos. Aos 56 dias após a inoculação avaliou-se: comprimento de raiz (CR); comprimento da parte aérea (CPA). Observa-se que a média CR variou de 2,0 a 7,5 mm e que as maiores médias em altura de plântulas dos tratamentos foram com a utilização dos meios T3 e T2 com 7,5 e 7,0 mm, respectivamente. A média de CPA variou de 2,9 a 7,5 mm. Observou-se que houve uma diferença de 2,5 a 7,0 mm, para o T2. As plântulas do T4 foram as que obtiveram as menores alturas com valores que ficaram entre 2,0 e 3,0 mm. Nas condições em que o trabalho foi realizado pode-se concluir que o crescimento de parte aérea e crescimento radicular *in vitro*, os valores mais expressivos, foram observados para o T3 (1,0 mg/L). É necessário estudos com mangaba, para o processo de domesticação desta Apocynaceae.

GMV 79

BIOMETRIA DE FRUTOS DE MANGABEIRA (*Hancornia speciosa* GOMES) DE QUATRO ÁREAS NO ESTADO DE GOIÁS

Vieira MC¹, RV Naves², ERB Souza¹, GD Silva², CS Oliveira³, MC Silva³. ¹Instituto Federal Goiás Campus Urutai, ²Universidade Federal de Goiás, ³Universidade Estadual de Goiás.
e-mail: mari20v@gmail.com

A mangabeira (*H. speciosa*) é uma frutífera, nativa do Brasil e encontrada em várias regiões do país. Os frutos variam no tamanho, podendo ser arredondados

ou piriformes de cor verde, quando imaturo, amarelo com manchas vermelhas, amarelados com verde claro, quando maduros aromáticos, delicados e com sabor agradável ao paladar. O presente trabalho tem como objetivo caracterizar frutos de diferentes áreas de ocorrência natural da mangabeira no Cerrado do Estado de Goiás. Em 4 áreas do Estado de Goiás: Serra dos Pirineus; Serra Dourada; Kilombo e Silvânia foram elegidas duas plantas e coletados 3 frutos maduros por planta. As variáveis analisadas foram massa de frutos (MF)(g); comprimento de fruto (CF)(mm); diâmetro de fruto (DF)(mm); número de sementes (NS) e massa total de sementes (MTS)(g). Os dados biométricos dos frutos foram analisados em estatística descritiva, estimando-se médias. As maiores médias obtida para MF, CF, DF, NS e PTS, foram observadas na Serra dos Pirineus com 24,14g; 41,82mm; 33,87mm; 10,00 e 1,87g, respectivamente. Serra Dourada foi a área onde se constatou a segunda maior média com 19,60g; 33,10mm; 25,50mm; 9,44 e 1,70g. Em Kilombo, percebeu-se as seguintes médias: 16,44g; 27,03mm; 19,77mm; 9,61 e 1,74g. A área com o menor valor foi percebido em Silvânia com 15,67g; 25,45mm; 17,97mm; 9,60; 1,74g, para PF, CF, DF, NS e PTS, respectivamente. Percebeu-se que ocorrem diferenças biométricas entre os frutos nas áreas de estudo. É oportuno a realização de estudos para promover subsídio que possibilitem a conservação de recursos genéticos.

GMV 80

CARACTERIZAÇÃO MOLECULAR DE UMA COLEÇÃO DE GERMOPLASMA DE *Anacardium occidentale* DO CERRADO

Carvalho LM¹, LK Oliveira¹, RV Naves², LJ Chaves², MPC Telles¹. ¹Laboratório de Genética & Biodiversidade, DBG/ICB, Universidade Federal de Goiás (UFG), Goiânia, GO, Brasil, ²Escola de Agronomia e Engenharia de Alimentos, UFG, Goiânia, GO, Brasil.
e-mail: martins_luana@hotmail.com

A importância de se manterem coleções de germoplasma devidamente caracterizadas reside no fato de que após a sua introdução, o germoplasma pode ser utilizado como fonte de variação genética específica. Em 2011 a Escola de Agronomia e Engenharia de Alimentos da UFG implantou uma coleção de germoplasma (CG) da espécie *Anacardium occidentale* (ecótipo do cerrado ou cajuzinho-do-cerrado), buscando a



preservação *ex situ* desta espécie que apresenta potencial de utilização econômica. Seis marcadores microsatélites foram utilizados para caracterizar a variabilidade genética preservada na CG de *A. occidentale*. Foram avaliados 166 acessos oriundos de 25 localidades. O número de alelos observados variou entre 12 (MaoR6) e 29 (MaoR42). Este conjunto de locos apresentou alto polimorfismo e um bom poder de discriminação individual (PE = 0,9997 e PI = 7,38E-04). Das 25 subpopulações, 14 apresentaram alelos privados para cinco locos. A diversidade genética global foi alta e igual a 0,843. O valor médio de *f* para as subpopulações foi baixo (0,0078), sugerindo que não há desvios significativos das proporções esperados para o equilíbrio de Hardy-Weinberg. Este valor é considerado baixo e está relacionado às características do sistema de cruzamento e de polinização. A variabilidade genética está fracamente estruturada ($F_{ST} = 0,023$), sugerindo a existência de fluxo gênico atual entre as subpopulações amostradas para compor a CG. Estes resultados indicam que os indivíduos que compõem a coleção *A. occidentale* exibem alta diversidade genética para os seis microsatélites avaliados.

GMV 81

VEGETATIVE PROPAGATION OF *Jacaranda brasiliensis* IN DIFFERENT CONCENTRATIONS OF AIB

Avila RC¹, CS Oliveira¹, LEN Gonçalves¹, VCM Barretto², RJ Oliveira-Junior², AS Arruda². ¹Student of Forest Engineering – University from the State of Goiás, ²Professor of Agronomy and Forest Engineering - University from the State of Goiás.
e-mail: re_halls@yahoo.com.br

The attempt to sustainability with agricultural activities in Cerrado biome presents a social and economic importance in perspective on biodiversity conservation. *Jacaranda* (*Jacaranda brasiliensis*) is a species from North Argentina, and can be observed since Paraguay until Brazil, but very well adapted at the region of Rio Grande do Sul. Due its fast growth, it's a species widely used in urban afforestation and also at the recovery of degraded areas. With the aim to propagate vegetative jacaranda observing the activity of hormone Indole Butyric Acid (AIB), the seedlings were obtained at apical areas, median and terminal (base). The stakes were submitted of treatments 0,0; 1000; 2000 e 3000mg.L⁻¹ of AIB (T1, T2, T3 e T4) for 10 seconds. The stakes were placed in plastic containers with 4 liters of water,

with intermittent water oxygenation. It was possible to evaluate radicular length of different regions from where the seedlings were obtained, the median were submitted of Turkey test in level of 5% significance. For the evaluated feature, there was no significant difference between the median, showing that hormone quantity and region from where the stakes were obtained (top, median or base) interfere at the species rooting.

GMV 82

CARACTERIZAÇÃO GENÉTICA DA COLEÇÃO DE GERMOPLASMA DE *Hancornia speciosa* GOMES DA UFG, BRASIL

Olivatti AM¹, EP Silva², MPC Telles¹, LJ Chaves¹, RG Collevatti¹. ¹Programa de Pós-Graduação em Genética e Melhoramento de Plantas, UFG, ²Universidade Federal de Goiás.
e-mail: am_olivatti@hotmail.com

Hancornia speciosa Gomes (Apocynaceae), conhecida como mangabeira, é encontrada em várias regiões do Brasil e de países vizinhos como Paraguai, Bolívia, Peru e Venezuela. A espécie possui potencial para cultivo, pois seus frutos são fonte de alimento e renda para populações locais. Coleções de germoplasma são uma alternativa para a conservação dos recursos genéticos vegetais, e visam conciliar os esforços de conservação da biodiversidade com o desenvolvimento sustentável. Marcadores moleculares são utilizados na caracterização de germoplasma, pois fornecem informações sobre a variabilidade genética eliminando os efeitos ambientais. A coleção de *H. speciosa* da UFG (16°35'12" S; 49°21'14" W; 730m) é composta por 274 plantas oriundas de polinização aberta de plantas amostradas em 28 populações naturais do Brasil Central, pertencentes a quatro variedades botânicas. Para a caracterização da diversidade genética da coleção todos os indivíduos foram genotipados em sequenciador automático utilizando oito locos microsatélites desenvolvidos para a espécie. Todos os locos analisados são polimórficos, o número de alelos por loco variou de 5 a 26 com média de 15,75. As probabilidades combinadas de identidade (PI) e exclusão de paternidade (PE) foram 3,248139e-11 e 0,999, respectivamente. A média da heterozigosidade esperada (He) foi de 0,727 e da heterozigosidade observada (Ho) foi de 0,543. O valor de He pode ser considerado alto, demonstrando que há na coleção uma grande variabilidade genética com potencial



tanto para programas de conservação quanto de manejo e cultivo da espécie.

GMV 83

DESENVOLVIMENTO E USO DE MARCADORES SSR E DART PARA ESTUDO DA ESTRUTURA GENÉTICA EM *Macadamia integrifolia*

Sobierajski GR, ACB Sousa, L Jungmann, R Rodrigues, G Pereira, AP Souza, A Kilian, AAF Garcia. Instituto Agrônômico, Centro APTA-Frutas.

e-mail: sobierajski@iac.sp.gov.br

A macadâmia (*Macadamia integrifolia*) é uma noqueira arbórea originária das florestas tropicais australianas. No Brasil foi introduzida em 1931, mas a sua expansão aconteceu a partir da década de 70. As variedades comerciais foram originadas a partir de duas espécies (*M. integrifolia* e *M. tetraphylla*) e de seus híbridos. As informações sobre *pedigree* são geralmente incompletas. O uso de marcadores moleculares pode auxiliar na caracterização destes genótipos. No intuito de estabelecer marcadores para analisar a distribuição da variabilidade genética de *M. integrifolia* foram desenvolvidos marcadores microsatélites (SSR) e diversity array technology (DART) para caracterizar as variedades que compõem o germoplasma brasileiro. Foram utilizados 29 locos SSR e 462 marcas DART. A análise de estruturação da diversidade genética foi realizada pelo programa *Structure*. O dendrograma foi gerado utilizando-se o método UPGMA. O *Structure* atribuiu as variedades em duas sub-populações: G1 (variedades desenvolvidas no Havai/USA e Brasil) e G2 (variedades desenvolvidas na Austrália e três brasileiras). As Distâncias de Jaccard variaram de 0,00 a 0,787 e as Distâncias de Roger Modificada entre 0,227 e 0,671. O dendrograma formado pelas Distâncias de Jaccard formou três grupos distintos, enquanto que pelas Distâncias de Roger Modificada formaram dois grupos. A estruturação da diversidade genética não foi consistente nos diferentes métodos de análise. Esses resultados revelam a necessidade de ampliar a base genética para aumentar a chance de sucesso na seleção e no melhoramento desta espécie.

GMV 84

ANÁLISIS DE LA RESISTENCIA A *Diaporthe phaseolorum* VAR. *caulivora* EN DOS FUENTES DE GERMOPLASMA DE GLYCINE MAX

Pioli R¹, C Cairo², G Pratta³, E Morandi². ¹Fitopatología,

Facultad Ciencias Agrarias, Universidad Nacional Rosario, ²Fisiología vegetal, Facultad Ciencias Agrarias, Universidad Nacional Rosario, ³Genética, Facultad Ciencias Agrarias, Universidad Nacional Rosario.

e-mail: rosanna.pioli@gmail.com

Argentina es un importante productor de soja (*Glycine max*) y biodiesel y exportador de aceite y harina. Siendo las enfermedades una limitante para el rendimiento y la calidad del grano, semillas y subproductos, la incorporación de resistencia (R) constituye una estrategia sustentable y potencialmente eficaz. La obtención de cultivares resistentes a la Cancrosis del Tallo CTS) causada por *Diaporthe phaseolorum* var. *caulivora*, (Dpc) es dificultosa por no tener genes *Rdc* identificados. El avance en la caracterización de las fuentes de R, la identificación y tipo de herencia de los *Rdc* es crucial. El objetivo fue analizar el comportamiento de 79 genotipos de soja de dos fuentes de germoplasma diferentes (FG.I y FG.II) al interactuar con aislamientos Dpc de distintos agroecosistemas. Las inoculaciones (I) se realizaron por el método estándar de insertar una muestra de micelio fúngico (1x1mm) en una incisión superficial ubicada debajo del nudo cotiledonar. El nivel de CTS / planta fue registrado hasta los 45 días pos I, basados en una Escala de 4 categorías (0; 0,3; 0,6; 1). Se obtuvo el % Plantas Enfermas (PE) / interacción genotipo-aislamiento, como $\{\sum(n^{\circ} \text{ plantas infectadas por categoría} / 30 \text{ ptas. inoculadas}) \times 100\}$. Los resultados se analizaron por un Test G de Sokal y las interacciones entre genotipos y aislamientos se evaluaron por un análisis Biplot. La interacción genotipo x aislamiento resultó significativa para el PE%-FG.I (G=1145,09; p<0,05) y PE%-FG.II (G=479,19; p<0,05). El gráfico Biplot indicó reacciones dispares entre genotipos de soja y entre aislamientos de Dpc en ambos germoplasmas.

GMV 85

HÍBRIDOS INTERESPECÍFICOS ENTRE *Paspalum plicatulum* Y *P. chaseanum*, DOS GRAMÍNEAS FORRAJERAS AUTÓCTONAS

Novo PE, F Espinoza, CL Quarin. Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE-CONICET), Facultad de Ciencias Agrarias, UNNE. Corrientes, Argentina.

e-mail: pnovo@agr.unne.edu.ar

Paspalum chaseanum es originaria de la región chaqueña (Bolivia, Paraguay y Formosa, Argentina).



Una colección de Bolivia (ST13894) resultó ser tetraploide (4x). Por otra parte, en el IBONE existe material autotetraploide sexual (4xS) de *P. plicatum*. Esto permitió realizar cruzamientos usando esta planta 4xS como madre y polen de *P. chaseanum*. Los objetivos del trabajo fueron: conocer el sistema reproductivo de *P. chaseanum* 4x; producir híbridos interespecíficos; analizar el apareamiento de los cromosomas en meiosis del padre y de los híbridos; y determinar el sistema reproductivo y fertilidad de los híbridos. Los meiocitos se colorearon con carmín acético. El sistema reproductivo se estimó, mediante citometría de flujo, considerando el contenido de ADN del embrión y del endospermo en semillas individuales. La fertilidad se valoró de acuerdo al porcentaje de granos formados. El análisis de la meiosis indica que *P. chaseanum* ST13894 es autotetraploide como por cierto lo es la planta 4xS de *P. plicatum* por haber sido inducida a partir de un diploide. El apareamiento cromosómico de los híbridos revela que ambas especies comparten el mismo genoma básico. Esto apoya la ubicación taxonómica de *P. chaseanum* en el grupo Plicatula. El contenido de ADN embrión/endospermo indica que *P. chaseanum* 4x se reproduce por apomixis. El carácter segregó en la descendencia: 10 híbridos resultaron sexuales y 4 apomícticos. Como los híbridos forman semillas es posible transferir genes entre las especies mediante cruzamientos y usar el carácter apomixis en el mejoramiento.

GMV 86

INTERACCIÓN DE LOS GENES *LrSV2* Y *Lr12/31* EN LA RESISTENCIA A ROYA DE LA HOJA DEL TRIGO

Ferella L, MJ Diéguez, F Sacco. Instituto de Genética "Ewald A. Favret" - INTA.

e-mail: lu_11_29@hotmail.com

El gen *LrSV2*, de resistencia a roya de la hoja de trigo en planta adulta, se localizó en el cromosoma 3BS del cultivar con resistencia durable Sinvalocho (SV) y se postuló como un determinante importante de esta durabilidad (Ingala *et al*, TAG 2012 124:1305-14). A partir del cruzamiento de una línea derivada de SV (RIL 46) por la variedad susceptible Relmo Siriri, se demostró que la expresión de este gen requiere de la presencia de otro gen ubicado en el cromosoma 4BL, probablemente el *Lr12/Lr31* (Singh y Bowden, Mol Breeding 2011 28:137-42). Ambos genes tienen un efecto complementario en la resistencia en planta adulta. En una población

de 102 Líneas Recombinantes Homocigotas del cruzamiento Sinvalocho X la variedad susceptible Purplestraw, evaluada con una raza que detecta al gen *LrSV2*, se observó una segregación de resistentes y susceptibles que ajustó a la proporción 1:1. Sin embargo al evaluar la población con los marcadores flanqueantes del gen *Lr12/31* (intervalo de 2.8 cM) se observó una segregación 1:1 completamente asociada al carácter reacción a roya. Al evaluar las subpoblaciones de resistentes y susceptibles con los marcadores flanqueantes del gen *LrSV2* (intervalo de 0.45 cM) se observó que en ambas segregaban en una proporción 1:1, sugiriendo la presencia del gen *LrSV2* en Purplestraw o un alelo del mismo, y la ausencia del *Lr12/31* en esta variedad. La caracterización de genes de resistencia, su modo de acción y marcadores asociados, constituyen herramientas valiosas para introgresar genes, así como para el desarrollo de mapas de alta resolución.

GMV 87

HEREDABILIDAD ESTIMADA POR TRES MÉTODOS EN *Panicum coloratum* VAR. *makarikariensis*

Armando LV^{1,2}, AD Carrera³, MA Tomas¹. ¹INTA EEA Rafaela, ²CONICET, ³Departamento de Agronomía, UNS.

e-mail: lorenavarmando@gmail.com

La magnitud del parámetro heredabilidad depende de la población, tamaño muestral y método de estimación utilizado. Nuestro objetivo fue comparar los valores de variación genética heredable estimados por tres métodos en *P. coloratum* var. *makarikariensis*. En INTA Rafaela, se evaluaron a campo 13 familias de medios hermanos en dos veranos (2010-11), en un diseño de 5 bloques completos al azar. Cada familia fue representada por 3 plantas por bloque. Se midieron 10 variables asociadas a caracteres morfológicos y reproductivos. La heredabilidad en sentido estricto (h^2) para cada carácter fue estimada a partir de: 1) componentes de varianzas en base a plantas individuales (PI) y 2) en base a media de parcelas (PMF), y 3) regresión lineal madre-hijo (Rm-h). Procedimientos GLM y REG del paquete estadístico SAS y R fueron utilizados. Los métodos se compararon mediante coeficientes de correlación de concordancia de Lin. La concordancia entre las estimaciones (valor e int. confianza al 95%) fue: PIvsMF= 0.56 (0.34,0.72), PIvsRm-h= 0.49 (0.11,0.74) y MFvsRm-h= 0.33 (0.02,0.58). Los menores valores de h^2 obtenidos en PI se deberían a la variación ambiental planta-planta



intra parcela. Los mayores valores estimados de h^2_{PMF} prometerían un mayor progreso por selección familiar en estos materiales. Menor concordancia entre Rm-h y los otros métodos se explicaría por el efecto que introducen las madres en las estimas de h^2 . Longitud de hoja bandera y peso de 1000 semillas mostraron mayor h^2 en los tres métodos.

GMV 88

ANÁLISIS DE QTLs MULTI-TRAIT Y MULTI-AMBIENTE PARA RESISTENCIA A ENFERMEDADES DE TRIGO

Vargas M^{1,2}, S Singh², J Crossa². ¹Universidad Autónoma Chapingo, Chapingo, México, ²Centro Internacional de Mejoramiento de Maíz y Trigo (CIMMYT), México.
e-mail: vargas_mateo@hotmail.com

Las enfermedades del trigo Stripe rust (Yr), leaf rust (Lr), tan spot (TS) y Karnal bunt (KB) tienen gran impacto en la producción. Los objetivos fueron identificar QTLs para resistencia a esas enfermedades en una población RIL derivada de una cruce entre las líneas HD29 y WH542, y evaluar la presencia de genes confiriendo resistencia múltiple. La población fue evaluada en campo para esas enfermedades y con marcadores moleculares. En los análisis multi-trait se encontraron 13 QTLs en nueve cromosomas. La variación fenotípica explicada por todos los QTLs para KB, TS, Yr, Lr fueron 57, 55, 38 y 22%, respectivamente. Los QTLs para resistencia a KB se encontraron en los cromosomas 1BS, 2DS, 3BS, 4BL, 5BL, y 5DL. Para TS en los cromosomas 3AS y 4BL, para Yr en los cromosomas 2AS, 4BL, y 5BL, mientras que para Lr en el 6DS. El análisis multi-trait reveló que todos los QTLs, excepto en el cromosoma 3BL, reducen KB y fueron contribuidos por el padre HD29, mientras los QTLs de resistencia para TS, excepto en los cromosomas 2DS y 3BL provinieron de WH542. La región en el cromosoma 4BL mostró asociación de resistencia múltiple a las enfermedades KB, TS y Yr. En el análisis multi-ambiente para KB durante 2001 a 2005, se encontraron 3 QTLs, en los cromosomas 3BS, 4BL y 5DL. En general los años 2004 y 2005 tuvieron más influencia en dichos QTLs. Este estudio reveló que el análisis de QTLs multi-trait y multi ambiente, son herramientas efectivas para la detección de resistencia múltiple a enfermedades. Esta estrategia es más realista y práctica que análisis de QTLs individuales.

ANÁLISIS MOLECULAR DEL GEN FAD2 EN ESPECIES SILVESTRES DEL GÉNERO

Arachis Y GERMOPLASMA LOCAL DE MANÍ

Costero B¹, L Torres¹, RJ Taborda¹, C Turina², JA Soave³, SJ Soave³, C Oddino^{3,4}, PC Faustinelli^{3,5}, A Moresi^{3,6}, MI Buteler³. ¹Fac. de Ciencias Agropecuarias - UNC, ²Becaria SeCyT - UNC, ³Criadero El Carmen - General Cabrera - Córdoba, ⁴Fac. de Agronomía y Veterinaria - UNRC, ⁵Universidad Católica de Córdoba, ⁶Agrifood S.A.

e-mail: ltorres@agro.unc.edu.ar

En maní (*Arachis hypogaea* L.), la síntesis de la enzima delta 12-desaturasa está bajo el control de los genes homeólogos *ahFAD2A* y *ahFAD2B*. En su estado recesivo, generan un incremento de la razón ácido oleico/linoleico, que otorga estabilidad al aceite y beneficia a la salud humana; tal condición alélica se produce por una sustitución y una inserción ó elemento móvil (MITE) en cada gen, respectivamente. En programas de mejoramiento para el carácter alto oleico, es fundamental determinar el tipo de mutación presente por la estabilidad del atributo en la variedad obtenida. El objetivo del trabajo fue detectar mediante marcadores moleculares el tipo de mutación génica en *ahFAD2A* y *ahFAD2B* presente en seis variedades argentinas de maní alto oleico empleadas en la producción de grano y como progenitores en cruzamientos controlados, y en las especies silvestres *A. batizocoi*, *A. duranensis*, *A. monticola*, *A. ipaënsis*, *A. correntina* y *A. cardenasii*. En la PCR se utilizaron cinco cebadores que detectan mutaciones puntuales en *ahFAD2A* y *ahFAD2B*. Los productos amplificados se resolvieron en geles de agarosa 2,5% y de acrilamida 15%. Los resultados permitieron confirmar la calidad genética de los materiales analizados para el fenotipo alto oleico. Los mismos presentan mutaciones por sustitución en el alelo *ahFAD2A* y por inserción en el alelo *ahFAD2B*, lo que implica que las variedades empleadas actualmente en Argentina son estables para este atributo; así mismo se confirmó el estado dominante de estos genes en las especies silvestres del género *Arachis*, controles negativos en la PCR.

GMV 90

CAMBIOS MORFOLÓGICOS ASOCIADOS A LA ALOPOLIPLOIDIZACIÓN EN PAPA

Ibáñez VN¹, PF Duarte¹, RW Masuelli^{1,2}, CF Marfil¹. ¹Laboratorio



de Biología Molecular, Instituto de Biología Agrícola Mendoza (IBAM), Facultad de Ciencias Agrarias, UNCuyo, Mendoza. CONICET, ²EEA La Consulta INTA.
e-mail: veronicaibanez03@hotmail.com

La poliploidía, fenómeno asociado a ventajas adaptativas, ha sido relevante en la evolución de las angiospermas. Trabajos desarrollados en diversas especies demuestran que la obtención de alopoliploides induce cambios genéticos y epigenéticos. Las papas (*Solanum*, sección *Petota*) constituyen una serie euploide que van desde diploides a hexaploides. Sin embargo, no existen antecedentes donde se evalúen los efectos de la ploidía sobre cambios genéticos y epigenéticos en un modelo alopoliploide de papa. A fin de obtener líneas alotetraploides, se realizó un tratamiento *in vitro* con colchicina de un clon diploide de papa obtenido de un cruzamiento interespecífico entre *S. tuberosum* x *S. kurtzianum*. Se regeneraron plántulas y se analizó la ploidía mediante citometría de flujo y conteo cromosómico en preparados citológicos. Se seleccionaron 17 alotetraploides y 9 diploides (tratadas con colchicina pero que no duplicaron su genoma) y se las comparó morfológicamente con el clon diploide original (control). Los resultados indican que tanto el tratamiento con colchicina como la duplicación cromosómica generan una amplia variabilidad fenotípica. Se observaron cambios significativos respecto a la morfología foliar, detectando variabilidad en el número de foliolos, longitud del raquis y área foliar. Se encontró que en las líneas alotetraploides, el número de foliolos es menor y algunas de ellas presentan mayor área foliar. Sobre algunas líneas seleccionadas, se realizarán análisis moleculares para estudiar las bases genéticas y epigenéticas de la variabilidad fenotípica observada.

GMV 91

HEREDABILIDAD DE LA FERTILIDAD DE LA ESPIGA EN FAMILIAS F2:3 DE TRIGO PAN

Martino DL¹, MG Cendoya¹, F Gutheim^{1,2}, J Panelo¹, M Castaño³, Y Arricar², PE Abbate³, AC Pontaroli^{3,4}. ¹FCA-UNMdP, Ruta 226 km 73,5 (7620) Balcarce, Argentina, ²Chacra Experimental Miramar-MAA, ³EEA Balcarce INTA, Ruta 226 km 73,5 (7620) Balcarce, Argentina, ⁴CONICET.
e-mail: dianamartino@hotmail.com

El principal componente del rendimiento de trigo pan, el número de granos (NG) m⁻², está determinado por

el peso seco de las espigas m⁻² y el NG por unidad de peso de espiga (i.e. la fertilidad de las espigas, o FE). Esta variable explica gran parte de las diferencias de rendimiento entre cultivares por lo que la selección por alta FE podría contribuir al mejoramiento del rendimiento. Para generar información sobre la herencia del carácter se realizó un experimento en dos localidades del sudeste bonaerense (Balcarce y Miramar) bajo un diseño en bloques completos aleatorizados con dos repeticiones. Se evaluaron 400 familias F_{2,3} de dos cruzamientos entre variedades contrastantes para la FE: Baguette 10 x Klein Chajá (Población 1) y PROINTA Pigüé x Soissons (Población 2). En madurez fisiológica se colectaron las espigas, y la FE se calculó como el cociente entre el NG y el peso seco de las espigas sin granos. Los componentes de la varianza se estimaron por el método de máxima verosimilitud restringida mediante un modelo lineal que incorpora efecto fijo de población, efectos aleatorios del ambiente, repetición (bloque) dentro de ambiente, genotipo e interacción genotipo x ambiente, considerando que la varianza de estos dos últimos componentes difiere entre poblaciones. La heredabilidad en sentido amplio fue de 0,51 para la Población 1 y de 0,60 para la Población 2, considerando como unidad de selección al promedio de los genotipos. Esto sugiere que la selección por alta FE podría ser una estrategia efectiva para el mejoramiento genético del rendimiento en trigo.

GMV 92

ANÁLISIS DE LA INCIDENCIA DE ROYA DEL TALLO EN FESTUCA ALTA CON UN MODELO LINEAL MIXTO GENERALIZADO

Velazco JG, B Rosso, P Rimieri. EEA Pergamino, INTA. Buenos Aires, Argentina.
e-mail: jvelazco@pergamino.inta.gov.ar

La Roya del Tallo (*Puccinia graminis* Pers) afecta la productividad forrajera y la producción de semilla de *Schedonorus phoenix*. La detección e incorporación en los programas de mejoramiento de nuevas fuente de resistencia a esta enfermedad requiere del uso eficiente de los datos fenotípicos generados en los bancos de germoplasma. En este sentido se analizaron datos de nueve años entre 1995 y 2011 donde se evaluó la incidencia de roya sobre 29 accesiones de una colección núcleo del Banco de Germoplasma del INTA-EEA Pergamino. Para obtener estimaciones precisas e insesgadas sobre



las accesiones se utilizó un modelo lineal mixto generalizado (MLMG). El ajuste de este modelo permitió considerar adecuadamente las propiedades estadísticas de los datos: gran desbalance, ensayos sin repeticiones, distribución binomial, incumplimiento de supuestos del ANOVA y posible sobre-dispersión. Se utilizó el método de estimación de pseudo-verosimilitud restringida con una función de enlace logit. Los efectos de población se consideraron fijos y los de año como aleatorios, asumiendo niveles de incidencia correlacionados dentro de un mismo año y con variancias distintas para cada población. Los efectos de año y de la interacción año x población fueron muy importantes sobre la incidencia de roya. Asimismo se detectaron diferencias significativas en los niveles de tolerancia de las poblaciones, destacándose tres (de Marruecos, de Israel y de España) que superaron el cultivar testigo. El análisis con MLMGs permitió hacer estimaciones precisas en situaciones donde el uso del ANOVA es inapropiado.

GMV 93

MAPEO DE ASOCIACIÓN POR GENES CANDIDATOS PARA LA ACTIVIDAD POLIFENOL OXIDASA EN TRIGO HEXAPLOIDE

Chialvo E¹, N Yerkovich¹, E Spagnolo¹, B Conde¹, L Lombardo^{1,2}, M Helguera¹, L Vanzetti^{1,2}. ¹EEA INTA Marcos Juárez. Ruta 12 s/n (2580). Marcos Juárez, Córdoba, Argentina, ²CONICET Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Tecnológicas.

e-mail: lvanzetti@mjuarez.inta.gov.ar

Las enzimas polifenol oxidasas (Ppo) están involucradas en el “amarronamiento” de frutas, vegetales y productos derivados de cereales, esto influye negativamente en su valor comercial. En este trabajo se determinó la variabilidad de los genes *Ppo-A1* y *Ppo-D1* utilizando marcadores funcionales y se evaluó su efecto sobre la actividad polifenol oxidasa utilizando la estrategia de Mapeo de Asociación (MA) por genes candidatos. Para ello se utilizó una población de 97 variedades Argentinas de trigo hexaploide, las cuales fueron cultivadas en INTA Marcos Juárez durante las campañas 2010 y 2011 en un diseño DBCA con 2 repeticiones. La actividad enzimática Ppo fue evaluada mediante un ensayo estándar con L-DOPA. Para minimizar asociaciones espurias se utilizó un modelo MLM-Q+K donde Q=estructura poblacional y K=parentesco entre individuos. Las matrices Q y K fueron determinadas utilizando datos de 20 marcadores moleculares.

Para el locus *Ppo-A1*, el 76.28% de las variedades mostraron el alelo *Ppo-A1a* y 23.71% el alelo *Ppo-A1b*. En el caso de *Ppo-D1* el 31.95% de las variedades mostraron el alelo *Ppo-D1a* y 68.05% presentaron el alelo *Ppo-D1b*. El análisis de MA mostró un efecto significativo del locus *Ppo-A1* sobre la actividad Ppo (P=0.0011), donde el alelo *Ppo-A1b* mostró menor actividad Ppo (9.72U) respecto del alelo *Ppo-A1a* (13.76U). En cambio el locus *Ppo-D1* no mostró asociación significativa con la actividad Ppo en este estudio (P=0.0943). Estos resultados posicionan al alelo *Ppo-A1b* como una promisorio herramienta para reducir la actividad Ppo en programas de mejoramiento.

GMV 94

IDENTIFICACIÓN DE NUEVOS MARCADORES SSR PARA LA ESPECIE FRUTAL NATIVA *Acca sellowiana* (BERG.) BURRET

Silva P¹, M Quezada¹, B Vignale², C Pritsch¹. ¹Depto de Biología Vegetal. Facultad de Agronomía, Universidad de la República, ²Depto de Producción Vegetal, Estación Experimental Salto. Facultad de Agronomía, Universidad de la República. e-mail: mpausilvav@gmail.com

El guayabo del país *Acca sellowiana*, es una especie frutícola subtropical. Aunque su centro de diversidad se localiza en el sur de Brasil y norte de Uruguay la utilización comercial de la especie se desarrolla prevalentemente fuera de su centro de origen (Nueva Zelanda y Colombia), empleando cultivares posiblemente derivados de material colectado en Uruguay. Recientemente, Uruguay y Brasil han iniciado la caracterización genética, domesticación y mejoramiento del guayabo con el apoyo de diferentes herramientas biotecnológicas. Trece marcadores SSR han sido identificados en esta especie. Con el objetivo de aumentar el número de marcadores SSR disponibles en *A. sellowiana* este trabajo evaluó la eficiencia de utilizar secuencias iniciadoras identificadas en otras mirtáceas en la amplificación de regiones con motivos SSR en ADN de *A. sellowiana*. En total se evaluaron 57 parejas de iniciadores previamente descritos en: *Psidium guajava* (15), *Ugni molinae* (24), *Myrciaria dubia* (8) y *Eucalyptus grandis* (10). De los 57 SSR evaluados, 36 (63.2%) fueron exitosamente transferidos a *A. sellowiana*. Además, de los 36 SSR transferidos, 17 (47.2%) resultaron polimórficos entre dos genotipos de *A. sellowiana*, parentales de una población de mapeo F1 de hermanos enteros,



resultando que cuatro de los 17 fueron incluidos en la construcción del primer mapa genético de la especie. La presencia de motivos SSR en los fragmentos de ADN amplificados de *A. sellowiana* fue confirmada por secuenciación.

GMV 95

OBTENCIÓN DE PLANTAS TRANSGÉNICAS DE LECHUGA PORTADORAS DEL PÉPTIDO ANTIMICROBIANO SNAKIN-1

Trotz PM¹, FS Darqui^{1,3}, NE López¹, HE Hopp^{1,2}, LM Radonic^{1,3}, M López Bilbao¹. ¹Instituto de Biotecnología, CNIA, INTA Castelar, N. Repetto y De Los Reseros, Buenos Aires, Argentina, ²Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina, ³Comisión Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas-CONICET, Argentina.
e-mail: lradonic@cnia.inta.gov.ar

El consumo de lechuga (*Lactuca sativa*) es muy abundante en la dieta moderna a nivel mundial y en Argentina ocupa el cuarto lugar dentro de las hortalizas cultivadas. Al ser las hojas los órganos comestibles, las enfermedades foliares causadas por virus, hongos y bacterias adquieren gran importancia. Razón por la cual, con la finalidad de tener plantas resistentes a estos patógenos, se fijó como objetivo la obtención de plantas transgénicas portadoras del péptido antimicrobiano Snakin-1 previamente aislado de papa. Se construyó el vector de transformación pK7WG-*rbcS1/snakin-1* clonando el gen *snakin-1* bajo la regulación del promotor *rbcS1* y se introdujo mediante electroporación en *Agrobacterium tumefaciens* LBA4404. Se transformaron genéticamente explantos de lechuga variedad Grand Rapids y se obtuvieron plántulas que fueron capaces de regenerar en medio conteniendo el antibiótico kanamicina, crecer en condiciones de invernáculo y dar descendencia. Se evaluó mediante PCR, así como por *Southern blot*, la presencia en estas plantas del gen de interés y/o del gen de resistencia. Además, se detectó la expresión del transgén mediante RT-PCR. Se llevó a cabo un ensayo preliminar de desafío frente al hongo *Rhizoctonia solani* donde se observó un porcentaje menor de crecimiento del micelio en placas conteniendo extracto de planta transgénica que en aquellas con extracto de planta control. Por último, las plantas pertenecientes a la primera filial también fueron analizadas mediante PCR para evaluar la presencia de *snakin-1* confirmándose la obtención de plantas T1 transgénicas.

GMV 96

GENOTIPADO POR SECUENCIACIÓN DEL GENOMA DE 384 GENOTIPOS DE *T. aestivum* PARA SELECCIÓN GENÓMICA

Lado B¹, J Poland², F Belzile⁴, A Del Pozo², I A Matus³, A Rodríguez³, L Inostroza³, GA Lobos², M Castro¹, M Quincke¹, L Landechea¹, J R von Zitzewitz¹. ¹Programa Nacional de Investigación Cultivos de Secano, Instituto de investigación Agropecuaria, Est. Exp. La Estanzuela, Colonia 70000, Uruguay, ²Universidad de Talca, Facultad de Ciencias Agrarias, Casilla 747, Talca, Chile. ³Instituto de Investigaciones Agropecuarias, Centro Regional de Investigación Quilamapu, Casilla 426, Chillán, Chile, ⁴Département de Phytologie, Université Laval, Québec, QC, Canada, ⁵Department of Plant Breeding and Genetics, Cornell University, Ithaca, NY 1485.
e-mail: blado@inia.org.uy

En el área del mejoramiento genético de cultivos la posibilidad de predecir comportamientos fenotípicos de los distintos cultivares en el campo, a partir de la información genética de cada individuo, se ha acrecentado debido a los recientes avances en las tecnologías de análisis molecular. Este trabajo aplica una nueva metodología para identificar variaciones en una sola base (SNPs) en el genoma de 384 individuos de *Triticum aestivum*. Dicha metodología comprende la construcción de librerías genómicas, a través de la técnica conocida como “Genotipado por Secuenciación”. Esta es una metodología sencilla y que permite reducir costos. Las muestras de ADN genómico son secuenciadas a través de la plataforma comercial Illumina (HiSeq2000), para posteriormente realizar la identificación de SNPs a través del análisis bioinformático de las secuencias, en el cual se comparan los fragmentos de ADN de las distintas muestras para identificar variaciones entre ellas. El paso de filtrado de falsos SNPs (principalmente por parálogos, homeólogos y errores de secuenciación) es fundamental en este análisis. La mencionada metodología permitió identificar 28.199 SNPs en las 384 muestras de trigo. Estos SNPs se utilizaron para realizar predicciones fenotípicas de un subgrupo de las muestras elegidas al azar. Dado que se cuenta con datos a campo de los 384 individuos es posible comparar las predicciones con los datos reales. Las predicciones en alguno de las características evaluadas presentaron buenas correlaciones al comparar los datos predichos con los valores reales.

GMV 97



EFFECTO DE LAS VARIACIONES TÉCNICAS DE SNPS (ILLUMINA GGGT) EN *Eucalyptus* PARA SELECCIÓN GENÓMICA

Villalba PV^{1,3}, L Ornella^{2,3}, EP Cappa^{3,4}, CV Acuña¹, MN García^{1,3}, MC Martínez¹, M Surenciski⁵, J Oberschelp⁵, L Harrand⁵, J López⁶, P Pathauer⁴, E Tapia^{2,3}, D Faria⁷, D Grattapaglia⁷, M Marcó⁵, E Hopp¹, S Marcucci Poltri¹. ¹IB CICVyA, INTA Castelar, Buenos Aires, Argentina, ²CIFASIS Rosario, Argentina, ³CONICET, Argentina, ⁴Unidad Bosques Cultivados IRB-CIRN INTA Castelar, Argentina, ⁵EAA INTA Concordia, Argentina, ⁶EAA INTA Bella Vista, Argentina, ⁷EMBRAPA Recursos Genéticos y Biotecnológicos, Brasilia, Brasil.

e-mail: smarcucci@cni.inta.gov.ar

La Selección Genómica (SG) permite predecir características de alto valor económico mediante el análisis de un elevado número de marcadores SNP (*Single Nucleotide Polymorphism*) en diferentes poblaciones. El impacto de esta estrategia en el mejoramiento genético hace crucial la utilización de datos precisos y certeros independientes de las condiciones técnico-metodológicas. En este trabajo, se evaluó la robustez de la SG usando diferentes lecturas de SNP (tecnología VeraCode-Illumina) para la predicción de caracteres de importancia forestal. Se utilizó una población de *Eucalyptus grandis* y una de *E. globulus* caracterizadas para densidad básica de la madera, volumen, contenido de lignina y espesor de corteza. Se evaluaron 384 SNPs en 3 diferentes condiciones de lectura (combinación de especies de eucaliptos) y los análisis se realizaron tomando diferentes conjuntos de datos de las mismas. Para SG se utilizó el algoritmo Bayes Lasso (regresión lineal bayesiana) y su robustez se evaluó midiendo la correlación entre los valores agronómicos predichos de acuerdo a las diferentes lecturas. En *E. grandis* se observó una variación del 12,5 al 16,4% entre las lecturas, mientras que la correlación osciló entre 0,67 y 0,88. En *E. globulus* las lecturas difirieron entre 15-20,9% y las correlaciones oscilaron entre 0,87 y 0,98. En conclusión, es posible utilizar lecturas diferidas de SNPs para SG. Esto es particularmente importante en mejoramiento genético forestal donde los tiempos generacionales son largos, dificultando la lectura de todos los genotipos simultáneamente.

GMV 98

INTERACCIÓN *Glycine max*-PATÓGENOS FÚNGICOS CAUSALES DE ENFERMEDADES DEL CICLO REPRODUCTIVO

Hernández FE¹, RN Pioli¹, GR Pratta². ¹Fitopatología FCA.

UNR, ²Genética FCA.UNR.

e-mail: hernandezfacundo@live.com

El Tizón de tallo-vaina (TTV) y Decaimiento de semillas (DS) son enfermedades del ciclo reproductivo de la soja. El objetivo de trabajo fue evaluar el comportamiento de 4 genotipos de *G. max* portadores de genes de resistencia (*Rpsd*) a TTV-DS al interactuar con 10 aislamientos de *Phomopsis* (6 *P. longicolla*, 2 *P. phaseoli* var. *sojae*, 1 *P. phaseoli* var. *meridionalis* y 1 *P. phaseoli* var. *caulivora*) procedentes de diferentes agro-ecosistemas de Argentina. Las inoculaciones (I) simulaban la penetración fúngica natural, realizándose una herida en el 2º y 4º nudo caulinar con aguja tipo tuberculina en estadio de floración, en la que se depositaron 10µl de una suspensión de micelio y conidios (1.10⁵ ajustado en hematocítmetro). Semanalmente, se cuantificaron la Incidencia en entrenudos {Ic.e% = (nº entrenudos infectados / nº entrenudos evaluados). 100} y Severidad (S% = \sum del % área infectada de cada entrenudo / el nº total de entrenudos) mediante una escala adaptada, para cada interacción y hasta los 40-45 días pos-I. Los resultados fueron analizados por un Test G de Sokal y las interacciones entre genotipos y aislamientos fúngicos fueron evaluadas por un análisis Biplot. La interacción genotipo x aislamiento resultó significativa para Ic.e% (G=448,70, p<0,05) y S% (G=225,27, p<0,05). En el gráfico Biplot se visualizaron las interacciones, indicando reacciones dispares entre los genotipos de soja y en la virulencia de los 10 aislamientos de *Phomopsis* evaluados. PI417479 (*Rpsd 1* y 2) y PI360841 (*Rpsd 2* y 3) mostraron la mayor susceptibilidad pero a diferentes aislamientos.

GMV 99

AVALIAÇÃO DAS ENZIMAS ENVOLVIDAS NO METABOLISMO DE LISINA EM MILHO TRANSGÊNICO PARA ALTA LISINA

Rizzi V, D Schmidt, AC Nazareno, SA Gaziola, RA Azevedo. Departamento de Genética, Escola Superior de Agricultura "Luiz de Queiroz", Universidade de São Paulo, Brasil. e-mail: vanessarzz@yahoo.com.br

Os cereais fornecem cerca de 50% da proteína vegetal consumida, contudo, são nutricionalmente deficientes em aminoácidos essenciais, principalmente lisina e triptofano. Ambrozevicius et al. (2010) desenvolveram materiais transgênicos de milho expressando a proteína quimérica Zeolina (faseolina do feijão com aminoácidos da γ -zeína do



milho) inserida no genoma do milho sob controle de um promotor endosperma específico isolado da γ -kafirina de sorgo. O objetivo deste trabalho foi avaliar as possíveis alterações bioquímicas do metabolismo de lisina devido à alteração do perfil das proteínas de reserva. A atividade das enzimas aspartato quinase (AK), homoserina desidrogenase (HSDH), lisina oxoglutarato redutase (LOR) e sacaropina desidrogenase (SDH) foram determinadas no controle não transformado (HiII) e em cinco eventos de transformação (Zeo 4, Zeo 5, Zeo 6, Zeo 8 e Zeo 10) durante o desenvolvimento do grão. Todos os eventos apresentaram incremento na atividade da AK (Zeo 5- 686%) nos três estágios em relação ao controle. AK foi sensível à inibição por lisina (Zeo 6 - 41,22%), a inibição por treonina foi variável e quando analisado os dois aminoácidos juntos a inibição foi aditiva. A atividade de HSDH, em 16 DAP, aumentou em todos os eventos transformados em relação ao controle, reduziu em 20 DAP (Zeo 5 - 37,73%) e em 24 DAP foi variável. HSDH foi inibida por treonina (Zeo 10 - 42,72%). Atividade de LOR diminuiu (Zeo 4 - 58,40%) e SDH foi variável, sugerindo que a expressão da proteína exógena ocasiona alterações no metabolismo de aminoácidos. Financiamento: FAPESP e CNPq.

GMV 100

GENOTIPAGEM POR SEQUENCIAMENTO NA IDENTIFICAÇÃO DE SNPS PARA ASSOCIAÇÃO À TOLERÂNCIA À SECA EM ARROZ

Pantalião GF, TCO Borba, MG Narciso, CM Guimarães, C Brondani. Embrapa Arroz e Feijão.
e-mail: gabrielferesin@hotmail.com

O mapeamento associativo tem sido aplicado com sucesso em plantas, sendo utilizado na identificação de genes associados a caracteres de importância econômica, como tolerância à seca, fornecendo subsídios aos programas de melhoramento no desenvolvimento de cultivares tolerantes. Tecnologias de sequenciamento de nova geração para identificar e avaliar um grande número de SNP (single nucleotide polymorphism) tornaram-se importantes ferramentas para análises de associação. Dentre os métodos desenvolvidos para a descoberta de marcadores moleculares e genotipagem de alta performance, encontra-se a abordagem de genotipagem por sequenciamento (GBS). Esse trabalho baseou-se na utilização da tecnologia GBS para a identificação de marcadores SNP em 550

acessos componentes da Coleção Nuclear de Arroz da Embrapa. A coleta de dados foi realizada em uma plataforma Genome Analyzer II (Illumina) e o sequenciamento foi do tipo single-end com plexagem de 96 amostras. A biblioteca de DNA foi obtida através da clivagem das amostras pela enzima ApeKI e a bioinformática para “imputação” e filtragem dos dados brutos baseou-se no desequilíbrio de ligação da cultura do arroz. Os marcadores SNPs estão sendo integrados aos dados fenotípicos derivados de experimentos de avaliação de seca, conduzidos por dois anos agrícolas consecutivos (2010/2011 e 2011/2012) em Porangatu (Goiás). A análise de associação irá identificar os marcadores SNP relacionados à tolerância à seca e posteriormente oportunizar o desenvolvimento de um conjunto de marcadores úteis para a seleção assistida para esse caráter.

GMV 101

AUXIN AND GIBBERELLIN CAUSES BREAKDOWN OF SELF-INCOMPATIBILITY IN PASSION FRUIT (*Passiflora edulis* SIMS)

Madureira HC, MF Neto, LL Freitas, TNS Pereira. LMGV/ UENF/Campos dos Goytacazes - RJ - Brazil.
e-mail: herikacm@yahoo.com.br

Self-incompatibility (SI) is a controlling genetic mechanism to prevent self-pollination for passion fruit. The Passifloraceae exhibit sporophytic SI, and rejection of incompatible pollen occurs on the stigma. In plant breeding procedures, SI is an barrier for breeding pure lines because self pollination is prevented and crosses between genotypes having the same S-allele are also prevented. So, the objective of this study was to evaluate methods that overcome the mechanism of SI in passion fruit. To this, spraying solutions of auxin (100mg/L) and gibberellin (100 mg/L) were tested at fresh flower during the flowering period. The plants were emasculated before receiving treatment. Thirty minutes after the hormones application, self-pollination was performed manually. Sample collection occurred at intervals of 2, 12 and 24 hours and the samples were treated. The analyses by fluorescence microscopy, pollen-pistil interaction *in vivo* revealed that the SI indexes fall significantly. There was no difference between treatments. It was possible to observe a large percentage of the pollen tube growth on the stigma, style and ovary. Thus it was concluded that, in practice, spraying auxin and gibberellin during the anthesis are effective for inducing breakdown of



SI, generating a high rate of fertilization in passion fruit, under field conditions. Further studies will be done in order to observe the effect of hormones in the fructification of passion fruit.

GMV 102

MICROSSATÉLITES PARA *Paspalum plicatulum*: CONSTRUÇÃO E CARACTERIZAÇÃO DE UMA BIBLIOTECA GENÔMICA ENRIQUECIDA

Oliveira FA¹, FW Cidade¹, CB Cardoso-Silva¹, BB Zanotto Vigna², A Pereira de Souza¹. ¹Laboratório de Análise Genética Molecular - Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética (CBMEG), Instituto de Biologia - UNICAMP, Campinas, SP, ²Embrapa Pecuária Sudeste, São Carlos, SP, Brasil.
e-mail: nanda.bio2006@hotmail.com

Paspalum plicatum Michx., é uma gramínea com 2n=40 cromossomos, originária do Brasil e amplamente distribuída do sul dos Estados Unidos ao sul da Argentina e Índia Ocidental. De importância ecológica e forrageira, no Brasil essa espécie é conhecida como “pasto negro” graças a cultivar Hartley, que é comercializada para pastagens. *P. plicatum* pertence ao grupo Plicatula, tem ampla variabilidade morfológica e, por isso, há dificuldade de delimitação com outras espécies do grupo, inclusive formando um complexo agâmico. A falta de caracterização correta das espécies presentes nos bancos de germoplasma dificulta o uso delas em programa de melhoramento genético. O desenvolvimento de locos SSR específicos, até então inexistentes, constitui-se no primeiro passo para o conhecimento genético dessa forrageira tropical. Assim, objetivou-se desenvolver marcadores SSR para *P. plicatum* visando a futura caracterização genética da espécie. O protocolo de Billotte *et al.* (1999) foi utilizado para construção da biblioteca genômica enriquecida em SSR [(CT)_n e (GT)_n]. As sequências foram analisadas com os pacotes Phred & Phrap e a identificação das regiões SSR com o software MISA. A partir de 109 contigs, foram encontrados 33 SSR. Dentre os diferentes motivos nas sequências microssatélites os dinucleotídeos foram os mais abundantes (48,5%), seguidos pelos mono (36,4%), tri (6%), tetra (6%) e pentanucleotídeos (3%). Desses 23,3% foram classificadas como Classe I (>20pb) e 76,7% como Classe II (entre 12 a 20 pb). Numa segunda classificação, 20% eram imperfeitos e 80% perfeitos.

CARACTERIZAÇÃO DO PROMOTOR DO GENE SP COMO ALTERNATIVA PARA A EXPRESSÃO FRUTO-ESPECÍFICA EM CAFÉ (*Coffea arabica*)

Ocampo QF, LG Pinto, CF Barsalobres-Cavallari, IG Maia. Departamento de Genética, Instituto de Biociências, Universidade Estadual Paulista. Botucatu-SP, Brasil.
e-mail: fabiologa26@hotmail.com

O café é um importante produto agrícola no mundo, sendo o Brasil o maior produtor e exportador. Embora o seu sucesso, é uma espécie autógama e apresenta baixa variabilidade genética. Nos últimos trinta anos, várias pesquisas têm sido realizadas objetivando obter plantas com maior resistência a doenças, alta produtividade e melhor qualidade de bebida. Entretanto, e apesar das ferramentas moleculares disponíveis, os avanços nos programas de melhoramento do café são limitados. Neste contexto, a produção de plantas transformadas com transgenes de interesse representa uma alternativa interessante. Por isso, o uso de promotores com padrões de expressão conhecidos se faz necessário. Diante o exposto, o presente estudo foi realizado para caracterizar funcionalmente o promotor do gene *SP*, que apresenta expressão específica em fruto de *C. arabica*. Para tal fim, o referido promotor foi clonado em fusão transcricional ao gene reporte GUS usando o vetor pCambia-1381z. O cassete de expressão foi inserido em *Agrobacterium tumefaciens* cepa LBA4404, a qual foi utilizada para transformação estável de tabaco e transformação transiente de frutos de tomate. As análises fluorimétricas e histoquímicas da atividade GUS em plantas de tabaco transgênicas revelaram uma expressão generalizada. Nos ensaios de expressão transiente em frutos, a expressão de GUS dirigida pelo promotor investigado, foi muito similar àquela observada quando se utilizou um cassete 35S:GUS. Estes resultados indicam que o promotor em estudo é ativo em fruto mais não é capaz de manter uma expressão tecido-específica em tabaco.

GMV 104

UPLAND HERBICIDE TOLERANT RICE NEAR ISOGENIC LINES FOR LOW TILLAGE ROTATION SYSTEM IN BRAZIL

Rangel PHN¹, JL Fuscaldi², A Leites³, OP Morais¹, T Cobucci¹, FJ Wruck¹, R Azevedo⁴, TGR Terra⁵, ASG Coelho², ME Ferreira⁶. ¹Embrapa Arroz e Feijão, Caixa Postal 179, CEP 75375-000, Santo Antonio de Goiás, GO, Brazil, ²Escola de



Agronomia e Engenharia de Alimentos/Universidade Federal de Goiás, Caixa Postal 131, CEP 74001-9700, Goiânia, GO, Brazil, ³BASF S.A., Av. Brigadeiro Faria Lima, 3600, CEP 04.538-132, São Paulo, SP, Brazil, ⁴Embrapa Amazônia Oriental, Trav. Dr Eneas Pinheiro, s/n, Bairro Marco, CEP 66.095-100, Belém, PA, Brazil, ⁵Universidade Federal de Viçosa, Avenida Peter Henry Rolfs, s/n Campus Universitário CEP 36.570-000 Viçosa, MG, Brazil, ⁶Embrapa Recursos Genéticos e Biotecnologia, Laboratório de Genética, Caixa Postal 02372, CEP 70770-900, Brasília, DF, Brazil.
e-mail: jullianefuscaldi@gmail.com

Upland rice production in Brazil covers 50% of the area cropped with the species, which is a major staple food in the country. Weed infestation of cultivated rice fields is one of the main problems impacting the cost of production. There is a great demand for herbicide tolerant rice cultivars to make possible its use on low tillage production systems in rotation with soybean or other crops. The objective of this study was to develop near-isogenic inbred lines of upland rice tolerant to the imidazolinone class of herbicides. A backcross breeding program was established to transfer herbicide resistance to BRS Primavera using the cultivar Cypress CL as source of imidazolinone resistance. BRS Primavera is the standard upland cultivar for grain quality in Brazil. At each backcross generation the plants were submitted to a herbicide resistance bioassay and the resistant individuals were selected for backcrossing with BRS Primavera. Four-hundred herbicide resistant RC3 plants were genotyped with three multiplex panels of microsatellite composed of 16 markers in order to select the plants with the highest level of recovery of the recurrent parent genome. The selected plants were used to derive four herbicide resistant lines which were submitted to detailed agronomic evaluation for commercial release. The herbicide resistant line 07SEQCL441, which has an estimated genome recovery of 93.75%, high grain quality, average yield above 2.800 kg/ha and great potential for use in low tillage rotation systems will be released for commercial upland rice production.

GMV 105

GENETIC DIVERSITY OF APIRENIC *Vitis* ACCESSIONS OF A GERMPLASM BANK

De Bem IO¹, LM Dos Anjos², PS Ritschel³, AGS Coelho¹, ME Ferreira². ¹Escola de Agronomia e Engenharia de Alimentos/Universidade Federal de Goiás, Caixa Postal 131, CEP 74001-9700, Goiânia, GO, Brazil, ²Embrapa Recursos Genéticos e Biotecnologia, Laboratório de Genética, Caixa Postal 02372, CEP 70770-900 Brasília, DF, Brazil, ³Embrapa Uva e Vinho, Rua Livramento 515, Caixa Postal 130, CEP 95.700-000, Bento

Gonçalves, RS, Brazil.
e-mail: ivonedebem@gmail.com

The demand for seedless grape is increasing in different markets around the world. Grape breeding programs aim to combine the seedless trait with new aromas, flavors and colors to supply a growing market. Seedless control in *Vitis* is caused by stenospermocarpy (normal pollination and fertilization, followed by embryonic degeneration). It is generally accepted that stable stenospermocarpy is limited to the varieties derived from White Kishmish. However, there is no reason to believe that the apirenic control is one and universal in grapes, since the “seedless” phenotype has been observed in different species of *Vitis*, which could probably be caused by different evolutionary processes. In this study we evaluated the genetic diversity of 185 seedless and normal accessions of *V. vinifera* and *V. labrusca* conserved by Embrapa’s Grape Germplasm Bank through the analysis of DNA polymorphism at 30 microsatellite loci. All markers presented PIC values above 0.63. The accessions were grouped in two main clusters, the first composed by *V. vinifera* accessions and the second by *V. labrusca* accessions. Most *V. vinifera* seedless accessions clustered with clones derived from Sultanin grapes. However, some seedless *V. vinifera* accessions were detected with predominant *V. labrusca* genetic background and clustered with the seedless *V. labrusca* variety Concord. A few *V. labrusca* clones clustered with *V. vinifera* accessions, and vice-versa, what indicates potential hybrids or labeling errors. Identity tests were performed for a number of accessions presenting the same genetic profile.

GMV 106

SISTEMA DE CRUZAMENTO E DIVERSIDADE GENÉTICA EM UMA POPULAÇÃO DE *Eugenia dysenterica* DC

Quinta GC¹, EB Rodrigues¹, ACOF Barbosa¹, RG Collevatti¹, TN Soares¹, LJ Chaves², MPC Telles¹. ¹— Laboratório de Genética & Biodiversidade, DBG/ICB, Universidade Federal de Goiás (UFG), Goiânia, GO, Brasil., ²Escola de Agronomia e Engenharia de Alimentos, UFG, Goiânia, GO, Brasil.
e-mail: ggquinta@hotmail.com

O sistema de cruzamento molda o papel da endogamia na estrutura genética das populações. Apesar da alta diversidade de espécies, pouco se conhece sobre o sistema de cruzamento em árvores do Cerrado. Neste contexto, o objetivo deste trabalho foi estudar



o sistema de cruzamento e a diversidade genética em uma população de *Eugenia dysenterica* (Myrtaceae), uma árvore polinizada por abelhas de grande porte e dispersa por mamíferos. Para tanto, sete marcadores microsatélites foram utilizados em seis famílias de polinização aberta (total de 94 sementes) oriundas de Mimoso-GO, com uma média de 17,666 indivíduos por família. O número de alelos variou entre 11 (Ed05) e 23 (EMBRA14). A população apresentou diversidade genética moderada ($H_o=0,600$; $H_e = 0,784$) e alto índice de endocruzamento ($f=0,235$, $p=0,007$), sugerindo alta frequência de acasalamento entre indivíduos aparentados. De fato, apesar da taxa de fecundação cruzada indicar alogamia completa ($t_m=1,000$, $SD = 0,065$) a endogamia biparental ($t_m - t_s=0,197$, $SD=0,052$) foi significativa, indicando fecundação cruzada entre indivíduos aparentados. A correlação de paternidade ($r_p=0,241$, $SD=0,148$) também foi alta, mostrando que 24,1% dos indivíduos nas progênes de fecundação cruzada são oriundas do mesmo pai. Estes resultados sugerem que o número de polinizadores na área estudada é restrito ou a permanência do polinizador na mesma área/planta é alta devido a floração do tipo “big-bang”, aumentando a fecundação entre indivíduos aparentados e a correlação de paternidade. Financiamento: FAPEG/AUX PESQ CH 007/2009 e CNPq (475182/2009-0)

GMV 107

HISTORIA EVOLUTIVA DE GENES PARÁLOGOS DE LA FAMILIA DE EXPANSINAS EXISTENTES EN TRIGO

Muñoz M. Instituto de Producción y Sanidad Vegetal, Universidad Austral de Chile, Valdivia, Chile.
e-mail: manuel.munoz@uach.cl

El trigo (*Triticum aestivum* L.) corresponde a un alohexaploide que surgió de dos eventos de duplicación cromosómica precedida de hibridación interespecífica. Los genomas progenitores provienen de tres especies de la tribu Triticeae. Recientemente, se ha encontrado asociación entre la dinámica del crecimiento del grano de trigo y la variación en la abundancia de transcritos de tres isoformas de genes codificantes de alfa expansinas, lo que otorga a estos genes una importancia en el mejoramiento del rendimiento y la calidad del grano. Como una forma de aproximarse a dilucidar los genes ortólogos de estas expansinas en otras especies aparentadas con el trigo moderno y apoyar estudios

de expresión génica comparativa, se establece una hipótesis de relaciones filogenética de los miembros de esta familia multigénica. Explotando la alta disponibilidad de secuencias EST existentes para trigo y otros miembros de la tribu Triticeae en bases de datos, se obtuvo 50 secuencias ensambladas no redundantes con alta identidad a las 9 isoformas de alfa expansinas de trigo descritas previamente. Adicionalmente, se secuenciaron fragmentos codificantes de expansinas de las especies *Triticum monococcum* y *Triticum turgidum* spp. durum para luego inferir las relaciones evolutivas entre estas secuencias mediante máxima parsimonia y análisis bayesiano. Se infiere que la diversidad de expansinas existentes en un genoma habría surgido tempranamente previo a la divergencia de los ancestros del trigo, probablemente durante alguno(s) de los 7 eventos de paleoploidización de las gramíneas

GMV 108

UBICACIÓN GENÓMICA Y MARCADOR ESPECÍFICO DE UN ALELO PARA TOLERANCIA A LAS IMIDAZOLINONAS EN MAÍZ

Altieri E¹, M Bulos, ML Ramos, CA Sala. Departamento de Biotecnología, NIDERA S.A.; Ruta 8 Km 376.5, Venado Tuerto, Santa Fe, Argentina.
e-mail: ealtieri@nidera.com.ar

En maíz (*Zea mays* L.) los genes *als1* y *als2*, ubicados en el cromosoma 4 y 5 respectivamente, gobiernan la producción de la enzima acetohidroxiácido sintasa (también llamada acetolactato sintasa) y la tolerancia a los herbicidas de la clase de las imidazolinonas (IMI). En este trabajo se informa la ubicación genómica y la mutación en el gen que confiere tolerancia a IMI en los híbridos de maíz ‘CL’. Se utilizó una población BC₁F₁ de 205 plantas derivada de la retrocruza de una línea endocriada tolerante (T) hacia una línea susceptible (S), la que se muestreó para extraer ADN y se pulverizó con IMI a una dosis de 1x. La tolerancia se evaluó a nivel de planta individual (S: planta muerta, T: planta viva). La ubicación genómica se realizó por mapeo con SSRs. Se amplificaron las secuencias de *als1* y *als2* de los parentales y se compararon entre sí para determinar el cambio responsable de la tolerancia. La segregación (111 T: 94 S) indicó que la tolerancia está controlada por un único gen ($\chi^2=0,23$ ns). Cuatro SSRs del cromosoma 5 mostraron diferencias entre grupos T, S y parentales, compatibles con el análisis



fenotípico. Con tales SSRs, y otros diez adicionales, se construyó un mapa de 235,1 cM, con *als2* flanqueado por los marcadores dup10 y umc1192 a 6,1 y 2,9 cM, respectivamente. La comparación de las secuencias de nucleótidos de *als2* entre las líneas T y S mostró un cambio G→A en la posición 1862. A partir de estos resultados se diseñó un marcador alelo específico que cosegrega con T. Se propone una nomenclatura formal para los genes *als* de maíz.

GMV 109

PREDICCIÓN DEL EFECTO DEL GENOTIPO EN LA RESISTENCIA A

Sclerotinia DE CAPÍTULO EN GIRASOL

Delgado SG^{1,3}, MG Cendoya^{1,3}, F Castaño^{1,3}, MT Salaberry^{1,3}, F Quiroz^{2,3}. ¹Facultad de Ciencias Agrarias-UNMDP, ²EEA Balcarce-INTA, ³Unidad Integrada Balcarce, CC 276, 7620 Balcarce, Argentina.
e-mail: delgadosantiago@hotmail.com

El objetivo es determinar la mínima cantidad de recursos y su asignación óptima para predecir con precisión los efectos de los genotipos (BLUPg) en la resistencia a la podredumbre blanca del capítulo (PBC) en girasol. Se evaluaron a campo en Balcarce, durante 3 años, 37 híbridos comerciales bajo un DBCA con 3 bloques. Se inocularon 12 plantas por parcela (pl/p). En cada capítulo enfermo se midió el tiempo hasta la aparición de los primeros síntomas en relación al testigo (PIR). Se ajustó un modelo con efectos aleatorios de bloque (B), año (A), genotipo, interacción genotipo-año y dos fuentes de error (entre/dentro de parcelas). A partir del modelo, se calcularon los BLUPg y sus varianzas. Luego, se re-muestrearon los datos para cada combinación con menor número de pl/p, B y A, se reajustó el modelo y se obtuvieron los BLUPg. Con la totalidad de recursos la varianza media de los BLUPg fue 0,05, detectando diferencias entre ellos de 0,20. Si se desea reducir la cantidad de recursos, obtener una varianza no mayor a 0,06 y detectar diferencias entre BLUPg de 0,22, se deberían evaluar 45 plantas por genotipo (pl/g), según un arreglo de 5 pl/p, 3 B y 3 A. Si la evaluación se realizara sobre 12 pl/p, 3 B pero 2 A, la probabilidad de detectar dicha diferencia sería de 0,33. Al valorar la PBC a través del PIR, la pérdida de precisión del BLUPg es alta cuando se reduce un año o un bloque al experimento pero no tanto al reducir el número de pl/p. Los resultados sugieren que es posible obtener BLUPg precisos con un ahorro del 58% de pl/g, usando 3 A, 3 B y 5 pl/p.

GMV 110

VALIDAÇÃO DE MARCADORES MOLECULARES LIGADOS AO GENE RPS8 DE RESISTÊNCIA À PODRIDÃO RADICULAR DE FITÓFTORA EM SOJA

Rincão MP^{1,2}, LL Catelli², SRR Marin², RM Soares², CAA Arias², FC Marcelino-Guimarães², RV Abdelnoor². ¹Bolsista Mestrado CAPES, Universidade Estadual de Londrina, UEL, Londrina, PR, ²Empresa Brasileira de Pesquisa Agropecuária, Embrapa Soja, Londrina, PR.
e-mail: ximelles@hotmail.com

O fungo *Phytophthora sojae* constitui uma das principais doenças que limitam a produtividade da soja ocasionando perdas de até 100% em cultivares altamente suscetíveis. Com isso esse trabalho objetivou a validação de marcadores moleculares microssatélites ligados ao gene *Rps8*, que confere resistência a *P. sojae*, para serem utilizados no programa de seleção assistida ao melhoramento. Para identificar marcadores ligados ao gene *Rps8*, uma população segregante F₂ de 93 indivíduos foi produzida a partir do cruzamento entre PI399073 (que contém o gene de resistência *Rps8*) e MG/BR 46 (suscetível). Os resultados das análises fenotípicas apresentaram 71 indivíduos resistentes e 22 suscetíveis na geração F₂, e o teste de qui-quadrado ($\chi^2 = 0,0896$) se ajustou de acordo com a proporção esperada de 3 resistentes: 1 suscetível, confirmando que a herança de *Rps8* é controlada por um gene dominante. As análises fenotípicas da geração F₃ ($\chi^2 = 2,8421$) corroboram os resultados encontrados na geração F₂. Até o momento quatro marcadores microssatélites foram analisados como ligados ao gene *Rps8*, no cromossomo 13 da soja. Não houve distorção de segregação significativa para nenhum dos locos de microssatélites analisados de acordo com o teste do χ^2 ($P > 0,05$), sendo o marcador Sat_154 posicionado o mais próximo do gene com distância genética de 6,6 cM. Desse modo este marcador pode conferir uma importante estratégia na seleção de genótipos brasileiros de soja resistentes à podridão radicular por fitóftora.

GMV 111

ESTRATEGIAS PARA REGENERACIÓN Y TRANSFORMACIÓN GENÉTICA DE MANZANO VAR FUJI

Medina MC¹, Y Arcos¹, M Handford², P Arce-Johnson¹.



¹Facultad de Ciencias Biológicas. Pontificia universidad Católica de Chile, ²Facultad de Ciencias. Universidad de Chile. e-mail: cmedina@bio.puc.cl

El mejoramiento genético tradicional de manzano ha sido exitoso en la obtención de fruta de calidad, sin embargo la heterogeneidad genética y el ciclo de vida de una especie leñosa, se traducen en un largo tiempo para lograr una variedad. La transformación genética se presenta como una herramienta para el mejoramiento, que permite incorporar en menor tiempo y directamente genes responsables de una característica, sin transferir caracteres indeseados. La inducción de resistencia a patógenos y la modificación de características organolépticas o del metabolismo de la fruta pueden ser abordadas por esta vía. Esta estrategia requiere de la transformación de las células vegetales y la regeneración de individuos completos a partir de ellas. El presente trabajo tiene como objetivo desarrollar un protocolo de regeneración eficiente en manzano (*Malus domestica*) var Fuji y evaluar estrategias para su transformación genética. Hemos establecido un sistema de regeneración *in vitro* de plantas completas de manzano a partir de material proveniente de árboles en invernadero. Se logra la inducción de brotes mediante organogénesis en hojas jóvenes utilizando las hormonas Bencilaminopurina y Thidiazuron. Plántulas completas se obtienen retirando las hormonas del medio de cultivo y posteriormente induciendo raíces con Acido Indolbutírico. Se ha ensayado transformación de estos tejidos con plasmidios que llevan el gen reportero *uid A* y *nptII* para resistencia a kanamicina vía *Agrobacterium tumefaciens* y además con el método de bombardeo de genes. Financiamiento CORFO-Innova 07-CN-13PBD19.

GMV 112

ASOCIACIÓN ENTRE PATRONES MICROSATÉLITES Y TOLERANCIA A LA SALINIDAD EN *Prosopis alba* (LEGUMINOSAE)

Roser LG¹, LI Ferreyra¹, M Ewens², P Felker², JC Vilardi¹, BO Saidman¹. ¹IEGEB- EGE, FCEN, Univ. Buenos Aires, ²Estación Experimental Fernández, Dep. Robles, Santiago del Estero, Argentina. e-mail: vilardi@ege.fcen.uba.ar

Prosopis alba, es una importante especie del Noroeste Argentino, de gran potencial para la producción de madera y combustible. Sus vainas, de alto contenido en azúcar, se utilizan para forraje y alimento humano.

Diversos estudios indicaron que esta especie presenta una gran tolerancia a la salinidad, lo que permitiría utilizarla en reforestación y forestación de suelos salinos. En la Estación Experimental Fernández, se obtuvieron 20 individuos seleccionados para tolerancia y 22 para sensibilidad a la salinidad. En este estudio se caracterizaron dichos individuos mediante 6 marcadores microsatélites desarrollados por Mottuora y col. (2005). El Análisis Discriminante indicó que los individuos tolerantes se diferencian de los sensibles por el patrón de los marcadores microsatélites ($P < 0.01$). Además, la estructura de los datos es similar a la obtenida previamente con marcadores ISSR tal como mostró el Análisis de Coinercia ($P < 0.05$). Los resultados obtenidos con microsatélites e ISSR apoyan la hipótesis de que loci responsables de la tolerancia al estrés hídrico en esta especie podría estar en desequilibrio gamético con al menos algunos de los loci neutros analizados.

GMV 113

TECNOLOGÍA DE DETECCIÓN DE CONTAMINANTES PARA UN LOCUS DE TOLERANCIA A IMIDAZOLINONAS EN GIRASOL

Sensolini R, ML Ramos, M Bulos, E Altieri, CA Sala. Departamento de Biotecnología, NIDERA S.A.; Ruta 8 Km 376.5, Venado Tuerto, Santa Fe, Argentina. e-mail: csala@nidera.com.ar

Imisun y CLPlus son dos caracteres de girasol (*Helianthus annuus*L.) que confieren tolerancia a los herbicidas de la familia de las imidazolinonas. Estos caracteres están determinados por la expresión de dos alelos del mismo locus, *Ahas11-1* y *Ahas11-3*. Además de *Ahas11*, en girasol existen otros dos genes que codifican la subunidad catalítica de AHAS. Dada la importancia de estos caracteres en la producción del girasol se han desarrollado marcadores específicos de alelo para asistir al mejoramiento genético. No obstante, todavía no se ha desarrollado un método que permita detectar contaminaciones de semillas portadoras de alelos *Ahas11* no deseados en muestras masales de semillas. Tal método se desarrolló en este trabajo mediante el uso de PCR en tiempo real y tecnología Taqman[®]. Se amplificó específicamente una región del locus *Ahas11* que contiene los SNPs que permiten distinguir entre sí diferentes alelos de este locus. Sobre este amplicón se realizó el ensayo específico de SNP que distingue *ahas11*, *Ahas11-1* y *Ahas11-3*. Se obtuvieron harinas provenientes de



muestras de semillas con porcentajes conocidos y crecientes de contaminación. Sobre estas muestras se extrajo el ADN, se procedió a determinar el valor Ct de cada una y se relacionaron con los porcentajes de contaminación correspondientes. El protocolo de amplificación permitió el genotipado efectivo de individuos homo y heterocigóticos para *AhasII*. En base a los valores de referencia se pudieron detectar niveles de contaminación de hasta el 0,2% en muestras de 1 000 a 3 000 semillas procesadas masalmente.

GMV 114

MAPEO POR ASOCIACIÓN EN GIRASOL

Filippi CV¹, MV Moreno², CM Fusari¹, JA Di Rienzo⁴, C Maringolo³, C Trogia³, D Cordes², RA Heinz¹, VV Lia¹, PB Paniego¹. ¹Instituto de Biotecnología, Centro Investigación en Ciencias Veterinarias y Agronómicas (CICVyA), INTA, Argentina, ²Estación Experimental Agropecuaria Manfredi, Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA), Argentina, ³Estación Experimental Agropecuaria Balcarce, Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA), Argentina, ⁴Cátedra de Estadística y Biometría, Facultad de Ciencias Agropecuarias, Universidad Nacional de Córdoba, Argentina.

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

El mapeo por asociación (MA) es una estrategia que utiliza los eventos de recombinación históricos y la diversidad nucleotídica en una población, o colección de germoplasma, para encontrar genes causales de caracteres complejos. El presente trabajo tiene por objeto establecer una plataforma de MA basada en genes candidato para la identificación de genes involucrados en: a) la repuesta de defensa a la podredumbre húmeda del capítulo (PHC) causada *Sclerotinia sclerotiorum* y b) los mecanismos de tolerancia al déficit hídrico. Para ello se conformó una población de MA (PMA) integrada por 120 líneas endocriadas, incluyendo materiales públicos y propietarios del programa de mejoramiento de girasol de INTA. La caracterización de la PMA mediante SSRs evidenció una gran diversidad molecular y permitió establecer su estructura genética. La incidencia de PHC en las líneas de la PMA fue evaluada en el campo durante cuatro campañas. Se estableció un ensayo para la evaluación de comportamiento frente a déficit hídrico inducido por manitol. Considerando ambos caracteres, se analizó un total de 50 genes candidatos. Los estudios realizados han permitido identificar un gen asociado con una menor incidencia de PHC. Las investigaciones en curso están dirigidas a incorporar nuevos protocolos para la evaluación de tolerancia

frente a déficit hídrico en plantas adultas y estrategias de genotipificación mediante secuenciación masiva.

GMV 115

OPTIMIZACIÓN DE VARIABLES QUE AFECTAN EL RENDIMIENTO DE UNA PLATAFORMA PARA EL PROCESAMIENTO DE SNPS

Ramos ML, E Altieri, M Bulos, CA Sala. Departamento de Biotecnología, NIDERA S.A.; Ruta 8 Km 376.5, Venado Tuerto, Santa Fe, Argentina.

e-mail: mlramos@nidera.com.ar

Los marcadores basados en polimorfismos de un solo nucleótido (SNPs) se utilizan cada vez más como marcadores genéticos en los programas de mejoramiento debido a la posibilidad de su automatización y consiguiente elevado rendimiento. Existen varias plataformas para el procesamiento de este tipo de marcadores. Una de ellas, Fluidigm[®], emplea sondas marcadas (TaqMan[®]) o cebadores alelo específico (KASPar[®] o SNPtype[®]), siendo la calidad del ADN una de las variables que más afecta el rendimiento y la calidad de los datos generados. Los objetivos de este trabajo fueron: a) validar un grupo de SNPs seleccionados sobre secuencias de genes involucrados en rutas metabólicas asociadas a rendimiento en maíz; b) establecer el método óptimo de extracción de ADN para Fluidigm; c) comparar la eficiencia de amplificación, la eficiencia de genotipado y la calidad del genotipado entre las técnicas KASPar y SNPtype. Luego de evaluar cuatro métodos de extracción, se determinó que los métodos óptimos para esta plataforma son los que utilizan columnas de sephadex o partículas magnéticas (98,9% y 98,5% de eficiencia de amplificación, respectivamente). No se observaron diferencias significativas en la eficiencia del genotipado al comparar KASPar y SNPtype (99,9% para ambas). Sin embargo, esta última técnica mostró mayor eficiencia de amplificación (85,0% vs 74,2%, P<0,003) y mayor calidad del genotipado (98,0% vs 94,7%, P<0,001). En base a estos resultados, y para nuestras condiciones, SNPtype es la técnica de elección para continuar con el diseño y validación de SNPs.

GMV 116

VARIABILIDAD GENOTÍPICA EN



LINEAS DE MAÍZ PARA CARACTERES RELACIONADOS CON LA CALIDAD FORRAJERA

Ferrand L¹, JM Roig², JG Velazco³, P Rimieri³. ¹Maestrando MGv FCA UNR-INTA, ²Dow AgroSciences Argentina, ³EEA Pergamino INTA.
e-mail: lu.ferrand@hotmail.com

El estudio *per se* de líneas de maíz permite conocer la variabilidad disponible y el aprovechamiento de posibles efectos aditivos en los híbridos obtenidos. El objetivo de este trabajo fue estudiar, en la fracción vegetativa, la variabilidad en caracteres de calidad forrajera *per se* en líneas provenientes de programas de mejoramiento de maíz para grano y para silaje. Se evaluaron 62 líneas clasificadas *a priori* según la finalidad de sus híbridos en “graníferas”, “doble propósito” y “sileras”, éstas últimas con el gen *bm3* o fenotipo BMR. Todos los materiales fueron evaluados en tres ambientes en un diseño aumentado. Las variables analizadas fueron: ciclo y parámetros de calidad forrajera mediante NIRS. Se estimó la variabilidad genotípica y se realizó un ACP con los BLUPs de los valores genotípicos, para el conjunto de líneas. Se encontraron diferencias significativas entre líneas para todos los caracteres. La mayor variabilidad genotípica se encontró para la digestibilidad de la fibra, asociada a las líneas “sileras”. Del ACP surge que la digestibilidad de las líneas estuvo positivamente correlacionada con la energía digestible y negativamente correlacionada con el contenido, la composición y la lignificación de la fibra. La clasificación *a priori* de las líneas se manifestó parcialmente en los parámetros de calidad. Esta evaluación preliminar del mérito *per se* de las líneas se complementará con la estimación de ACP y ACE para el mejoramiento de la calidad de la fibra de nuevos híbridos para silaje de planta entera.

GMV 117

MAPEO GENÓMICO DE LA RESISTENCIA A ROYA NEGRA EN LA LÍNEA DE GIRASOL HAR6

Bulos M, E Altieri, ML Ramos, CA Sala. Departamento de Biotecnología, NIDERA S.A.; Ruta 8 Km 376,5, Venado Tuerto, Santa Fe, Argentina.
e-mail: mbulos@nidera.com.ar

La roya negra, causada por *Puccinia helianthi* Schw., es una enfermedad ampliamente distribuida en los países productores de girasol (*Helianthus annuus* L.). La forma de control más efectiva de

esta enfermedad es el uso de cultivares resistentes. Recientemente hemos determinado que la resistencia a múltiples razas de roya negra provista por la línea endocriada HAR6 está controlada por un alelo dominante ubicado en el grupo de ligamiento (GL) 13. En este trabajo se informa la posición precisa de este gen mediante el uso de marcadores SSRs. Se utilizó una población F_{2,3} compuesta por 80 familias derivadas de la cruce R702 (S, susceptible) con HAR6 (R, resistente). Veinte individuos de cada familia F_{2,3} fueron evaluados por su resistencia al aislamiento de roya “B.A.&S. 2009” perteneciente a la raza fisiológica 760. Doscientos marcadores SSR fueron utilizados para detectar polimorfismos entre los parentales S y R, y se siguió una aproximación de análisis masal de segregantes para identificar la región genómica asociada al carácter. Los SSRs polimórficos asociados a la resistencia se utilizaron para analizar cada uno de los individuos de la población. Como resultado se obtuvo un mapa de 57cM donde el alelo responsable de la resistencia observada, *R*_{HAR6} se encuentra entre los marcadores ORS581 y ZVG61, a 1,5 y 0,7 cM respectivamente. *R*_{HAR6} co-localiza en la misma región del genoma que otros varios factores de resistencia a roya negra. Se discuten las pruebas de alelismo a llevar a cabo para determinar si existen diferentes locus o series alélicas involucradas en la resistencia.

GMV 118

LA FAMILIA DE GENES PARA ACETOHIDROXIÁCIDO SINTASA EN SOJA [Glycine max L. (Merr.)]

Ghio AC¹, ML Ramos², E Altieri², M Bulos², CA Sala². ¹Departamento de Investigación Soja, ²Departamento de Biotecnología, NIDERA S.A.
e-mail: csala@nidera.com.ar

La acetohidroxiácido sintasa (AHAS, EC 2.2.1.6) es una enzima que interviene en la biosíntesis de los aminoácidos ramificados. El número de genes para la subunidad catalítica de AHAS varía entre distintas especies de plantas. Algunas (como colza y girasol) poseen múltiples genes funcionales. Otras (como amapola y *Arabidopsis thaliana*) solo contienen un gen *Ahas*. En soja se desconoce el número de genes *Ahas* y su patrón de expresión. Por esa razón, los objetivos de este trabajo fueron: 1) identificar *in silico* secuencias *Ahas* en el genoma de la soja, 2) diseñar cebadores específicos y secuenciar los fragmentos obtenidos, 3) analizar la expresión de las secuencias *Ahas* en hoja. La búsqueda en la base



de datos del genoma de soja (Phytosome) usando genes *Ahas* conocidos identificó cuatro secuencias *Ahas* en los grupos de ligamiento (GL) 4, 6, 13 y 15. Los cebadores diseñados permitieron amplificar fragmentos específicos del tamaño esperado. La secuenciación de los mismos confirmó que los cuatro corresponden a secuencias *Ahas* y que los mismos presentan una homología entre sí superior al 69%. Los análisis preliminares de expresión indican que *GmAhas1* del GL 4 es el gen que se expresa mayoritariamente en hoja. La información obtenida en este trabajo permitirá caracterizar mutantes para tolerancia a herbicidas inhibidores de AHAS. Asimismo, la profundización de los estudios de expresión permitirá establecer si en este paleopoliploide existe subfuncionalización o silenciamiento de uno o más miembros de esta familia multigénica.

GMV 119

RENDIMIENTO EN GRANO DE LÍNEAS ISOGÉNICAS DE SOJA QUE DIFIEREN EN SU TOLERANCIA A LAS SULFONILUREAS

Santone W¹, C Cairo², CA Sala³, R Rossi¹. ¹Programa de Investigación Soja, NIDERA S.A.; Ruta 8 Km 376.5, Venado Tuerto, Santa Fe, Argentina, ²Cátedra de Fisiología Vegetal, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Santa Fe, Argentina, ³Departamento de Biotecnología, NIDERA S.A.

e-mail: wsantone@nidera.com.ar

La soja [*Glycine max* L. (Merr.)] es naturalmente susceptible a los herbicidas de la familia de las sulfonilureas. *Als1* es un alelo mutante que otorga tolerancia a estos herbicidas y que fue introducido en varios programas de mejoramiento. En Argentina fue incorporado en cultivares comerciales, los que brindan una eficiente herramienta de control de las malezas resistentes a glifosato. No obstante, se desconoce el impacto que esta mutación puede tener sobre el rendimiento de grano y sus componentes; por esta razón se desarrolló este estudio. Siete pares de isolíneas tolerantes (T) y susceptibles (S) derivadas de tres poblaciones F2 obtenidas por cruzamiento de diferentes cultivares T y S fueron desarrolladas a partir de la generación F5:2. Tales isolíneas fueron sembradas en siete localidades de Argentina durante las campañas 2009 y 2010, lo que resultó en 14 ambientes de expresión. En cada parcela se evaluaron variables relacionadas con ciclo y altura de la planta, el rendimiento en grano y sus componentes (número de vainas por

planta, número de granos por vaina y peso de 1000 granos). Los miembros de cada par de isolíneas T y S no difirieron entre sí para el ciclo a floración, a madurez, ni para la altura de las plantas. Sin embargo, los genotipos T difirieron significativamente con respecto a sus contrapartes isogénicas S para el rendimiento en grano ($P < 0,01$). Esa diferencia se explica básicamente por la mayor cantidad de vainas por planta en los genotipos T ($P < 0,01$). Se discuten estos resultados en el contexto del mejoramiento y del manejo de malezas resistentes.

GMV 120

GENERACIÓN DE LÍNEAS AVANZADAS AROMÁTICAS DE ARROZ (*Oryza sativa*) CON ESTRUCTURA COLUMNAR

Colazo JL, FD Cattaneo, CA Liberman, AB Livore. Mejoramiento Genético de Arroz. EEA INTA Concepcion del Uruguay.

e-mail: jlcolazo@yahoo.com.ar

Las variedades aromáticas están ganando aceptación en los mercados americanos y europeos. La debilidad de estas variedades es su pobre rendimiento. Una solución es introgresar el carácter aroma a fondos altamente productivos. Como fuente donante (PD) de aroma se escogió la línea ECR 22. Como padre recurrente (PR) la línea columnar CR Ch 1353 08/09. La selección por fondo genético en las poblaciones de retrocruzas se realizó mediante microsátélites. La selección de los individuos portadores del alelo aromático mediante ASA. Se estudió la segregación del carácter aroma para el cruzamiento ECR 22/CR 1353 mediante un test de aroma sensorial. El análisis del fondo genético de la BC1 evidenció una media de similitud genética con el PR del 84%. Se seleccionó el individuo 212-3 con un (84.4%) y el individuo 213-1 (86.2%). La población BC2-213 tuvo una media de similitud genética con el PR de 91% mientras que para la BC2-212 un 88%. Se seleccionó el individuo BC2-213-1 por tener una similitud genética del 94% con el PR y aroma. A continuación se llevará los homocigotas aromáticos BC2F3 213-1 a campo para empezar a seleccionar por morfología de planta, calidad de semilla y otros atributos agronómicos. Los análisis de segregación en la F1, F2 y familias F3 determinó la presencia de una herencia simple recesiva. A pesar de esto la intensidad del carácter en



las familias F3 homocigotas para el alelo aromático presentó variación. Esto sugeriría la presencia de genes menores que determinan la intensidad del carácter aroma que serán estudiados en poblaciones F4.

GMV 121

CARACTERIZACIÓN COMPARATIVA DEL ESTRÉS TÉRMICO EN TRIGO.

Peverelli MC¹, WJ Rogers². ¹Facultad de Agronomía. UNCPBA. Becaria de estudio Comisión de Investigaciones científicas de la Provincia de Buenos Aires, ²Facultad de Agronomía. UNCPBA. Investigador independiente CONICET.
e-mail: ceciliapeverelli.85@gmail.com

A fin de iniciar estudios dirigidos a identificar variación genética para tolerancia a estrés térmico, se sometió a dos cultivares de trigo candeal y a su tercera generación filial (F₃) a estrés térmico; para ver como respondían en cuanto a la peroxidación lipídica de las células de las hojas de plántulas. Por lo tanto se pusieron a germinar semillas de cada uno de los cultivares las dos familias F₃. Luego fueron colocadas en macetas que contenían solución Hoagland. Una maceta de cada variedad se colocó en cámara a alta temperatura durante seis días. El resto quedó en cámara a climatizada. Finalizado esto se aplica la técnica del ácido tiobarbitúrico (TBARS) que mide peroxidación lipídica de la membrana celular. Cuanto mayores son los valores de absorbancia obtenidos espectrofotométricamente, mayor es la cantidad de lípidos peroxidados de la membrana celular, por lo que se interpreta que mayor daño ha sido causado a la célula. Por lo dicho anteriormente se deduce que la variedad más afectada por el estrés térmico ha sido la planta N° 1 de la tercera generación filial (F₃P11) quien cuenta con el mayor valor de absorbancia por gramo de hoja. Al realizarse un análisis en el programa Infostat, se interpretó que hubo diferencias significativas en el tratamiento estrés de la planta N°1 de la F₃. En conclusión, la familia F₃ analizada es más susceptible al estrés, lo que tentativamente implica que hay alelos para susceptibilidad segregando en este cruzamiento.

GMV 122

DESENVOLVIMIENTO DE MARCADORES MICROSATÉLITES A PARTIR DE BIBLIOTECAS GENÓMICAS ENRIQUECIDAS PARA *Brachiaria humidicola*

Santos JCS¹, FA Oliveira¹, CBC Silva¹, BBZ Vigna², AP Souza¹. ¹Centro de Biología Molecular e Engenharia Genética, Departamento de Genética e Evolução, Instituto de Biologia, UNICAMP, CP 6010, CEP 13083-875, Camp, ²Embrapa Pecuária Sudeste, CEP 13560-970, São Carlos, SP, Brasil.
e-mail: jsantos.mt@hotmail.com

Brachiaria humidicola, é uma espécie poliploide e apomítica, nativa do leste e sudeste da África Tropical. Apresenta potencial de se estabelecer em solos fracos e ácidos e boa adaptação a solos com baixa drenagem, por isso essa gramínea alcançou grande importância econômica para a pecuária no Brasil. O acesso a diversidade genética, o mapeamento de características de importância econômica e a construção de mapas genético-moleculares, são de extrema importância para o conhecimento genético da espécie, contribuindo para o avanço dos programas de melhoramento genético. Assim, o objetivo desse trabalho foi desenvolver marcadores microssatélites (SSR) para *B. humidicola*, a partir de duas bibliotecas genômicas enriquecidas com sondas biotiniladas [(CT)_n e (GT)_n] para um genótipo sexual da espécie. Um total de 192 clones foram selecionados e sequenciados. As sequências foram analisadas com os pacotes Phred & Phrap e a identificação das regiões SSR realizadas com o software MISA. Foram descartadas 24 sequências, devido a ambiguidades no cromatograma. Das 168 sequências analisadas, foram detectadas 116 contendo SSR, representando um índice de enriquecimento das colônias de 69,05%. Foram encontrados 170 SSR, sendo 136 simples perfeitos, 20 compostos imperfeitos e 12 compostos perfeitos. Os dinucleotídeos foram os mais abundantes (82,35%), seguidos pelos mono (10, 58%), penta (3,52%), tri (2,35%), tetra (0,58%), e hexanucleotídeos (0,58%). Ainda, 66,47% dos microssatélites foram classificados como Classe I (>20pb) e 33,52 pertencentes à Classe II (entre 12 a 20pb).

Apoio: CAPES

GMV 123

DETECCIÓN DE MARCADORES MOLECULARES ASOCIADOS A LA FERTILIDAD DE LA ESPIGA DE TRIGO PAN

Deperi SI¹, MP Alonso^{1,2}, LG Woyan^{1,3}, AC Pontaroli^{1,4}. ¹Unidad Integrada Balcarce (EEA INTA – FCA, UNMdP); Ruta 226 km 73,5 (7620) Balcarce, Argentina, ²CIC, Prov. de Bs. As., Argentina, ³Faculdade de Agronomia Eliseu Maciel, Universidade Federal de Pelotas, Pelotas, Brasil, ⁴CONICET, Argentina.
e-mail: sofideperi@hotmail.com



El principal componente del rendimiento de trigo pan, el número de granos (NG) m-2, está determinado por el peso seco de las espigas m-2 y el NG por unidad de peso de espiga (i.e. la fertilidad de las espigas, o FE). Esta variable explica gran parte de las diferencias de rendimiento entre cultivares por lo que la selección por alta FE podría contribuir al mejoramiento del rendimiento. Si bien se ha desarrollado un método para determinar en forma rápida y sencilla la FE en un gran número de materiales genéticos a la vez, sería altamente ventajoso contar con marcadores moleculares con los que realizar tanto la caracterización de progenitores del bloque de cruzamientos controlados, como selección asistida en poblaciones segregantes derivadas de cruces elite. En este trabajo se utilizó una población segregante para la FE, de 198 F₂:3, generada a partir del cruzamiento entre dos variedades contrastantes (PROINTA Pigüé, de baja FE, x Soissons, de alta FE). En base a la caracterización fenotípica realizada en un trabajo previo se seleccionaron los 20 individuos de mayor FE y los 20 de menor FE, y se confeccionaron cuatro grupos de diez individuos cada uno (dos de alta FE y dos de baja FE). De un total de 203 marcadores microsatélites y gen-específicos evaluados en los progenitores de la población, 32,5% resultó polimórfico. Como resultado preliminar, el 23,07% de los marcadores evaluados hasta el momento en los grupos mostró co-segregación con la FE.

GMV 124

DIVERSIDAD DE HAPLOTIPOS ASOCIADOS A QTLs DE RESISTENCIA A MANCHA BORROSA EN CEBADA

Rodríguez S¹, S Pereyra², A Castro³, C Pritsch¹. ¹Depto Biología Vegetal, Facultad de Agronomía, UDELAR, Uruguay, ²INIA La Estanzuela, Uruguay, ³Depto Producción Vegetal, Facultad de Agronomía, UDELAR, Uruguay.
e-mail: clara@fagro.edu.uy

La mancha borrosa (MB), causada por *Cochliobolus sativus*, es una de las principales enfermedades foliares de la cebada. Esta enfermedad determina importantes pérdidas en la calidad maltera del grano en Uruguay. Su incidencia ha aumentado en nuestro país en los últimos años, debido a la falta de cultivares con niveles aceptables de resistencia genética. La introducción de fuentes de resistencia no redundantes en los programas de mejoramiento de cebada podría mejorar la efectividad y durabilidad

de nuevos cultivares. El análisis de la diversidad de haplotipos en marcadores moleculares asociados a regiones en las que se han reportado QTLs de resistencia a MB, permite tener una visión global de la diversidad genética existente en dichas regiones, en una colección de genotipos de origen diverso. El objetivo de este trabajo fue comparar los patrones de relaciones genéticas entre 30 genotipos de cebada (17 resistentes y 13 susceptibles) de diversos orígenes utilizando marcadores moleculares SSR y STS (32) o SNPs (122), asociados a nueve QTLs de resistencia a MB mediante análisis de coordenadas principales (PCoA). Ambos PCoA generaron resultados comparables en los cuales, el eje principal (17% para SSR/STS y 26% para SNP) separó los genotipos resistentes de los susceptibles. El eje 2 puso en evidencia diversidad genética entre los genotipos resistentes. Estos resultados sugieren que el análisis de diversidad en los haplotipos de loci de resistencia cuantitativa a MB es una herramienta valiosa para la identificación de genotipos candidatos a portar resistencias diversas

GMV 125

ANÁLISIS GENÉTICO Y FENOTÍPICO PARA CONTENIDO DE POLIFENOLES EN CEBOLLA

Bannoud F², HV Beretta¹, H Fuligna³, CR Galmarini^{1,3}, PF Cavagnaro^{1,3}. ¹Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), ²Cátedra de Horticultura, Facultad de Ciencias Agrarias-Universidad Nacional de Cuyo, ³Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria- E.E.A La Consulta.
e-mail: pablocavagnaro@hotmail.com

Compuestos fenólicos presentes en la cebolla contribuyen a las propiedades nutraceuticas de esta hortaliza. Este trabajo evaluó el contenido de polifenoles totales (PT) en dos poblaciones F₂ y en diez variedades comerciales nacionales de cebolla. Las F₂s se desarrollaron a partir de los siguientes cruzamientos entre variedades disímiles para estos caracteres: Refinta x Navideña (N=173) y Refinta x Angaco (N=92). Ambas F₂s mostraron variabilidad importante en el contenido de PT, con rangos de 1,47–12,36 g ácido gálico/kg peso seco (PS) (media:4,62) y 1,39–3,37 (media:2,29). Se observaron distribuciones normales en ambas F₂s, sugiriendo un control poligénico para este carácter. La heredabilidad en sentido amplio (H²) varió entre 0,72 y 0,80. La detección de algunos individuos con valores extremos, fuera del rango delimitado por los progenitores, sugiere segregación transgresiva para



contenido de PT. Estos individuos –i.e., los de mayor concentración- podrían aprovecharse en programas de mejoramiento de cebolla para incrementar el contenido de PT en variedades comerciales. En las variedades de cebolla (3 variedades blancas, 6 amarillas y 1 morada, cultivadas en INTA La Consulta, excepto la var. morada) el rango de fue de 3,9–16,1 g ácido gálico/kg PS (media:10,93). Refinta presentó el menor contenido de PT y la variedad Valuno el mayor. Las variedades de bulbo blanco tuvieron –estadísticamente- menor contenido de PT (media:4,56±0,7) que las variedades de bulbos coloreados (13,7±2,0). La gran variabilidad encontrada en las F₂s permitirá encarar estudios de QTL para PT.

GMV 126

VALOR GENÉTICO DE POBLACIONES SILVESTRES PARA LA MEJORA DE LA COMPOSICIÓN LIPÍDICA DE GIRASOL

Presotto A^{1,2}, I Fernández-Moroni¹, M Cantamutto¹, JM Fernández-Martínez³, L Velasco³. ¹Dpto. Agronomía. UN del Sur (Bahía Blanca, Argentina), ²CERZOS-CONICET (Bahía Blanca, Argentina), ³Instituto de Agricultura Sostenible-CSIC (Córdoba, España).
e-mail: apresotto@uns.edu.ar

El girasol es uno de los cuatro aceites más producido en el mundo y el de mayor consumo en Argentina. Existen cultivares con contenidos variables de ácidos grasos, como el alto, medio oleico y alto esteárico. La mejora está en la constante búsqueda de rasgos de interés y las especies silvestres representan una fuente de variabilidad para ello. Estudios previos en poblaciones naturales de *H. annuus* argentinas mostraron que diferían en el contenido de ácidos grasos. El objetivo del trabajo fue evaluar la factibilidad de transferir dicha variabilidad al girasol. En jardín común se generaron granos a nivel de F₃, BC1F₂ y BC2F₁ a partir de cruzamientos controlados entre la línea B09 y las poblaciones silvestres DIA y BAR. La proporción de ácidos grasos de 96 granos de cada cruzamiento fue analizada mediante la técnica de media semilla y cromatografía gaseosa. La población DIA produjo mayor variabilidad que BAR. Las familias emparentadas con DIA presentaron mayor varianza para los cuatro ácidos grasos. En los cruzamientos con DIA, el ácido oleico fluctuó entre 14 y 53%, el linoleico entre 36 y 78%, el palmítico entre 4 y 9%, y esteárico entre 1,5 y 7%. Estos resultados confirman el valor potencial como recurso genético de las poblaciones naturales de *H. annuus*, e indican la conveniencia de continuar

explorando la variabilidad para otros atributos.

GMV 127

CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DE CULTIVARES DE LECHUGA MEDIANTE MICROSATÉLITES (EST-SSR).

García F¹, L Radonic¹, N Lopez¹, E Hopp^{1,2}, M Lopez Bilbao¹, D Tosto^{1,2}. ¹Instituto de Biotecnología, INTA- Castelar, Las Cabañas y los Reseros S/N 1686 Hurlingham, Pcia de Buenos Aires, ARGENTINA, ²FCEyN Universidad de Buenos Aires.
e-mail: dtosto@cniia.inta.gov.ar

La lechuga, *Lactuca sativa* L., pertenece a la familia de especies compuestas o asteráceas (*Asteraceae*) y su consumo es abundante y generalizado en la dieta moderna a nivel mundial. Su cultivo ocupa el cuarto lugar dentro de las hortalizas en Argentina y sus distintas variedades se cultivan en casi todo el país, en los cinturones verdes de los centros urbanos. En el presente estudio se analizaron los siguientes cultivares de lechuga: Waldeman's Green, Maravilla 4 Estaciones, GreatLakes366, Robustus, Grand Rapids, Gallega INTA y los cultivares obtenidos en los programas de mejoramiento de INTA: Tinto, Carilauquen, Crimor, Maravimor, Lagomor y Rapidmor Oscura, los cuales podrían presentar resistencia a diferentes estreses bióticos (como el virus del mosaico de la lechuga) y abióticos. Con el fin de analizar la diversidad genética a nivel molecular en los distintos cultivares se están realizando estudios mediante la utilización de microsatélites (EST-SSR) correspondientes a regiones que se expresan del genoma. Estos marcadores, además de contribuir como herramienta en la identificación de las variedades, son candidatos para el etiquetamiento de genes (*gene tagging*). Se exploraron 37 loci microsatélites, usando para su amplificación iniciadores marcados con sondas fluorescentes y resolviendo los fragmentos en un analizador de ácidos nucleicos y se transfirieron exitosamente 19 EST-SSR a los cultivares analizados. Los resultados obtenidos se discuten con el fin de aportar nuevos elementos objetivos para la conservación así como futuros planes de mejora del cultivo de lechuga.

GMV 128

MAPEO DE QTL'S ASOCIADOS A ESPESOR DE PERICARPIO COMO FACTOR DE RESISTENCIA A *Fusarium* EN MAÍZ

Giomi GM¹, DA Presello¹, MA Rodriguez¹, C Fauguel², M Fernandez¹. ¹INTA EEA Pergamino, ²Centro de Estudios



Fotosintéticos y Bioquímicos (CEFOBI).
e-mail: geragiomi@hotmail.com

Varias especies de *Fusarium* causan podredumbres de espiga y contaminación con micotoxinas en maíz (*Zea mays* L.). Existe resistencia a estas enfermedades y el grosor de pericarpio es uno de los factores asociados a la misma. El objetivo de este trabajo fue determinar relaciones entre QTLs mapeados para ambos caracteres. En un trabajo previo (Rodríguez *et al.*) se mapearon dos QTLs de resistencia a *Fusarium* en una población de 298 líneas F4:F5 derivadas de las líneas L4637 (resistente) y L4674 (susceptible). Ambas líneas parentales difieren en aspectos físicos (grosor) y bioquímicos (concentración de compuestos fenólicos) del pericarpio. Se realizó un fenotipado selectivo para grosor de pericarpio de un subgrupo (n = 117) de líneas seleccionadas mediante el método propuesto por Jannink (2005) y se mapearon QTLs usando los mismos marcadores moleculares (251 SNPs) que habían sido utilizados para mapear resistencia. Se observaron varios QTL's asociados a grosor de pericarpio, incluyendo uno de mayor relevancia en el cromosoma 2 (30,2cM) que mapeó en forma muy cercana al QTL más importante para resistencia a *Fusarium* (40,9cM). Los resultados indican que esta región es portadora de genes que afectan ambos caracteres. Se están desarrollando las progenies a fin de realizar mapeo fino y determinar si se trata de QTLs independientes o de un QTL para espesor de pericarpio que determina resistencia en grano.

GMV 129

CARACTERIZAÇÃO PROTEÔMICA DE CULTIVARES DE SOJA [*Glycine max* (L.) MERR]

Lima, TA^{1,2}, AM Murad², EL Rech². ¹Programa de Pós Graduação em Biologia Celular e Molecular, Universidade de Brasília, ²EMBRAPA Recursos Genéticos e Biotecnologia.
e-mail: andre.murad@embrapa.br

Desde sua domesticação, a soja [*Glycine max* (L.) Merr] passa por um processo constante de evolução. O rápido desenvolvimento do cultivo da soja no país, a partir dos anos 1960, fez surgir uma grande demanda por avanços tecnológicos e desenvolvimento de cultivares mais resistentes a fatores bióticos e abióticos e adaptadas às diversas condições edafo-climáticas brasileiras. A inserção de genes exógenos visando a obtenção

de características desejáveis pode, contudo, ser considerado um estresse abiótico ao organismo, capaz de gerar alterações no perfil metabólico e proteômico do indivíduo. A fim de analisar o conteúdo protéico em sementes de duas cultivares de soja, foi realizada extração de proteína solúvel total de sementes de soja das cultivares BRS184 e Cultivance (EMBRAPA/BASF). Os extratos protéicos obtidos foram digeridos tripticamente e submetidos à análise por 2D nanoUPLC-MS^E/HDMS^E utilizando fosforilase B de coelho como padrão de quantificação externo. Os dados foram processados e comparados a um banco de dados. Os resultados obtidos indicam a presença de diversas proteínas expressas diferencialmente, sendo 210 hits únicos em Cultivance e apenas 38 hits únicos em BRS184. Foram observadas, também, proteínas com padrão de expressão diferenciado entre as cultivares (193 *hits upregulated* em Cultivance e 137 *hits upregulated* em BRS184). As proteínas analisadas não estão diretamente relacionadas à diferenças genômicas. As plantas analisadas foram geradas em casa de vegetação, sob condições controladas, reduzindo diferenças causadas por fatores ambientais.

GMV 130

VALIDAÇÃO DE MARCADORES SSR ASSOCIADOS A RESISTÊNCIA À FERRUGEM ASIÁTICA EM POPULAÇÃO SEGREGANTE DE SOJA

Botelho L¹, AC Camolese¹, DCG Silva², RML Novaes², N Yamanaka³, RV Abdelnoor². ¹Universidade Estadual do Norte do Paraná, ²Embrapa Soja, Londrina, ³JIRCAS.
e-mail: danielle.gregorio@cnpso.embrapa.br

A ferrugem asiática da soja (FAS) é uma das doenças que mais ameaça a produção de soja (*Glycine max*) no Brasil, podendo gerar perdas de até 80% em sua produção. Uma das prioridades no desenvolvimento tecnológico da cultura é a produção de cultivares resistentes à FAS através da introgressão e piramidação de genes de resistência. Seis genes *Rpp*, de resistência à FAS, já foram descritos. Este trabalho objetivou validar marcadores microssatélites associados aos genes *Rpp3* e *Rpp5*, de resistência à FAS, em uma população F₂ de soja, segregante para esses genes, para uso no programa de seleção assistida por marcadores moleculares (SAM). Sessenta e quatro plantas foram avaliadas fenotipicamente quanto à nível de esporulação, número de urédias e porcentagem de urédias por lesões. Para cada



planta foram amplificados os marcadores Staga001, Satt202 para o *locus Rpp3*, e Sat_166, Sat_275 e Sat_266 para o *locus Rpp5*. Os dados fenotípicos e genotípicos foram então cruzados buscando-se por associação entre fenótipo e genótipo. Dos cinco marcadores usados, três, Staga001, Sat_166 e Sat_266, apresentaram associação entre os genótipos e os valores fenotípicos. Dos alelos detectados, dois mostraram uma relação com fenótipos mais resistentes e dois com fenótipos mais suscetíveis e têm, portanto, potencial para serem utilizados para SAM das populações segregantes do programa de melhoramento.

GMV 131

PERSPECTIVA DE APLICACIÓN DE LA SELECCIÓN GENÓMICA EN UN CRUZAMIENTO INTRAESPECÍFICO DE *Eucalyptus grandis*

García MN¹, LOrnella², EPCappa³, PV Villalba¹, CV Acuña¹, MC Martínez¹, M Surenciski⁴, J Oberschelp⁴, L Harrand⁴, J Lopez⁵, E Tapia², D Faria⁶, C Sansaloni⁶, C Petroli⁶, D Grattapaglia⁶, E Hopp¹, SN Marcucci Poltri¹. ¹Instituto de Biotecnología, INTA-Castelar, ²Instituto de Recursos Biológicos. INTA-Castelar, ³Facultad de Ciencias Exactas, Ingeniería y Agrimensura - Universidad Nacional de Rosario, ⁴EEA-INTA Concordia, ⁵EEA-INTA Bella Vista, ⁶EMBRAPA - Recursos Genéticos e Biotecnología.

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

La perspectiva de acelerar y mejorar la precisión de la selección a través de marcadores en especies forestales, ha llevado a que se apliquen diferentes metodologías para localizar los loci que afectan a los caracteres a mejorar. Por el contrario, la selección genómica (SG) se basa en la estimación simultánea de los efectos de todos los marcadores disponibles a lo largo del genoma para predecir el valor de cría individual sin el conocimiento específico de los genes que contribuyen a un determinado carácter ni su ubicación. En especies forestales son escasos estos reportes y mayoritariamente se refieren a estudios basados en simulaciones. Con el fin evaluar la factibilidad de realizar SG en progenies provenientes de cruzamientos controlados (práctica común en los programas de mejoramiento forestal avanzados) se utilizó el algoritmo Bayes Lasso (regresión lineal bayesiana) en un cruzamiento F1 de *E. grandis* con 131 individuos genotipificados con 2378 DArT y 74 SSR. Se analizaron 50 particiones aleatorias 90-10 para la predicción de diámetro del fuste (DBH), altura del árbol (TH) y densidad de madera (DB) cuyas heredabilidades fueron 0,42,

0,35 y 0,68 respectivamente. Utilizando todos los marcadores, las medianas de las correlaciones entre el valor fenotípico predicho para cada árbol (cuyos fenotipos fueron enmascarados) y el valor fenotípico observado (la predicción BLUP del valor de cría más la media general) fueron 0,54 (DBH), 0,37 (HT) y 0,78 (DB). Mostrando que la SG es una estrategia atractiva para el mejoramiento de densidad y crecimiento en este tipo de poblaciones.

GMV 132

ESTUDIO DE LA VARIABILIDAD GENÉTICA EN *Holocheilus hieracioides* (ASTERACEAE) MEDIANTE ISSR

Riva AM, CG López, EJ Greizerstein. Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Lomas de Zamora. e-mail: adriana_riva@yahoo.com.ar

Holocheilus hieracioides (D. Don) Cabrera es una hierba perenne cuya distribución abarca el centro y norte de Argentina, sur de Brasil, Paraguay y Uruguay. La especie presenta valor ornamental como flor de corte, por lo que está siendo estudiada para integrar un programa de mejoramiento genético. El objetivo de este trabajo es analizar la variabilidad genética en poblaciones nativas mediante la utilización de marcadores moleculares intermicrosatélites (ISSR). Se estudiaron 17 individuos de 3 poblaciones de las provincias de Entre Ríos y Tucumán, más un ejemplar de *Vernonia mollissima* como grupo externo. Se evaluaron 7 cebadores de los cuales fueron elegidos 6 que generaron patrones de bandas polimórficos analizables. Los productos de amplificación se corrieron en geles de agarosa al 1,8%. Para el análisis sólo fueron tomadas en cuenta aquellas bandas que resultaban definidas y repetibles. Los datos se analizaron con el programa NTSYSpc 2.2. Se calculó el coeficiente de similitud de Jaccard y se construyó el correspondiente dendrograma mediante el método de agrupamiento UPGMA. La variabilidad intraespecífica hallada resultó mayor que la interpoblacional, lo que impidió separar las 3 accesiones consideradas. La presente caracterización molecular de la especie, aunque preliminar, indicaría la existencia de la variabilidad genética necesaria para llevar a cabo un proceso de selección en el marco de un programa de mejoramiento genético.

GMV 133



CARACTERÍSTICAS ANATÓMICAS DIFERENCIALES DE LÍNEAS DE PLANTAS TRANSGÉNICAS PARA EL GEN IPT EN

Paspalum dilatatum POIR

Viñas ES¹, MO Arriaga², SC Ghio¹, GE Schrauf¹. ¹Cátedra de Genética, FAUBA., ²Laboratorio de Anatomía Vegetal, MACN-CONICET.

e-mail: evinas@agro.uba.ar

Paspalum dilatatum Poir es una gramínea C4 con alto valor forrajero, por eso es utilizada en estudios de mejoramientos de su calidad. En nuestro trabajo, se estudiaron diferencias anatómicas a nivel foliar entre tres líneas transgénicas para el gen IPT, obtenidas mediante bombardeo génico, y dos controles no transgénicos (una línea silvestre y una línea bombardeada pero no transformada). Para esto se midieron y compararon 16 caracteres foliares, entre los que se consideraron largo y ancho de estomas, tamaño de cloroplastos en células de la vaina y parénquima, entre otros. Todas las líneas transgénicas tienen al menos una característica distintiva con respecto a ambos controles como presentar estomas más anchos o cloroplastos de menor tamaño. Estos caracteres pueden servir para evaluaciones de calidad forrajeras, como así también para evaluación de biodiversidad e identificación de plantas transgénicas.

y la temporada de evaluación (2010/11 y 2011/12). Se utilizó un diseño en BCA con 3 repeticiones y 25 plantas de cada ciclo de selección C1 a C3 con grado creciente de expresión MF y la población original C0. Las variables evaluadas fueron: i) rendimiento de forraje acumulado (Racum), ii) número de tallos (T), iii) altura (H), iv) % de hojas MF (% MF); v) número de hojas (NH) vi) relación hoja/tallo (RHT), vii) % de proteína bruta (PB%); viii) % fibra detergente neutro (FDN%) y ix) digestibilidad in vitro de la materia seca (IVTDMS). Una moderada a alta expresión del carácter MF no implicó un mayor Racum, pero si un forraje de mayor calidad (>%PB, >RHT y <%FDN) en comparación con C0 trifoliolada de mayor H. Los ciclos de SFR fueron efectivos en: a) aumentar la proporción total de plantas con hojas MF b) aumentar la proporción de plantas MF con elevado número de folíolos (≥ 6.5) por hoja, y c) la estabilidad de la expresión del carácter MF.

GMV 134

RENDIMIENTO Y CALIDAD FORRAJERA EN POBLACIONES DE ALFALFA CON ALTA EXPRESIÓN MULTIFOLIOLADA SIN REPOSO INVERNAL

Odorizzi, A., V Arolfo y D Basigalup. EEA INTA Manfredi (Córdoba), Argentina

e-mail: aodorizzi@manfredi.inta.gov.ar

En alfalfa (*Medicago sativa* L.), la presencia de hojas multifolioladas (MF) se ha asociado a la posibilidad de proporcionar mayor calidad forrajera. El programa de mejoramiento de alfalfa de INTA Manfredi ha desarrollado, a través de tres ciclos de selección fenotípica recurrente (SFR) una población extremadamente sin reposo (GRI 10) con alta expresión MF. Los objetivos fueron estimar y correlacionar componentes del rendimiento de forraje, características morfológicas y parámetros de calidad del forraje en poblaciones de alfalfa con diferente expresión MF en 4 ambientes definidos por la condición de humedad del suelo (riego y seco)



BAG
Journal of
Basic & Applied Genetics

COMUNICACIONES LIBRES



GPE

**GENÉTICA DE
POBLACIONES Y
EVOLUCIÓN**



GPE 1

IDENTIFICACIÓN MOLECULAR Y GENÉTICA DE POBLACIONES DE *Prionace glauca* EN EL OCÉANO PACÍFICO SUR ORIENTAL

Gonzalez F¹, P Barria², F Ponce³. ¹Universidad de Concepcion, ²IFOP- Valparaiso, ³Subsecretaría de Pesca.
e-mail: fgonzale@udec.cl

Prionace glauca (Linnaeus, 1758) (Carcharhiniformes: Carcharhinidae), “azulejo”, es una de las especies de tiburones pelágicos que son capturados como fauna acompañante por la pesca artesanal e industrial dedicada a la pesca del pez espada *Xiphias gladius* que opera en la zona económica exclusiva Norte Centro del Pacífico Sur Oriental. Un subproducto obtenido de tiburones capturados son las aletas, que luego de un proceso de secado son exportadas a China. Esta captura de tiburones ligada a la pesquería pone en serio peligro potencial los ecosistemas marinos, puesto que los tiburones son depredadores tope en tramas tróficas. Los objetivos son identificar los individuos de *Prionace glauca* mediante la amplificación del gen COI, utilizando partidores específicos para la especie y cuantificar y comparar la variabilidad genética por localidad costera muestreada (Arica, Iquique, Tocopilla) con poblaciones de ejemplares capturados en mar abierto (Coquimbo) utilizando microsatélites y región control del ADN mitocondrial. Se amplificó, secuenció y comparó mediante BLAST el gen COI (650 pb) mitocondrial para identificación taxonómica, concordando 100% al ser comparadas con secuencias almacenadas en bases de datos para la especie. Para el análisis de genética de poblaciones se amplificaron fragmentos de ADN por PCR, con nueve parejas de partidores de microsatélites, visualizados en geles de agarosa Metaphor y fragmentos de la región control del ADNm que amplificaron y secuenciaron (1100 pb). Se demuestra flujo génico abierto entre poblaciones del Pacífico Sur Oriental.

GPE 2

GENÉTICA DE LA MORFOLOGÍA ALAR DE HÍBRIDOS DE *Drosophila* Y SU DEPENDENCIA DEL HOSPEDADOR DE CRÍA

Garay DC¹, EM Soto², VP Carreira¹, E Hasson¹, IM Soto¹. ¹Laboratorio de Evolución, Departamento de Ecología, Genética y, ²Museo Argentino de Ciencias Naturales, División

Aracnología. Av. Ángel Gallardo 470 - C1405DJR - Buenos Aires - Argentina.

e-mail: daniela.celeste.g@gmail.com

Las especies cactófilas del género *Drosophila* han sido ampliamente utilizadas como modelos en estudios ecológico-evolutivos enfocados en los eventos de especiación que analizan la divergencia fenotípica entre especies hermanas y la base genética de la misma. En este contexto, presentamos y discutimos los resultados de un estudio sobre la morfología alar de *Drosophila gouveai* y *D. antonietae* y de descendientes de distintos cruzamientos interespecíficos entre isolíneas de dichas especies cactófilas. En este trabajo, tanto los individuos híbridos como los parentales fueron criados en los hospedadores naturales, *Pilosocereus machrisis* y *Cereus hildmaniannus*, siendo el primero el más asociado a *D. gouveai* y el segundo el más relacionado con *D. antonietae*. Los análisis revelaron que, tanto para el tamaño como para la conformación del ala, los híbridos presentaron cierta dependencia del cactus hospedero así como un comportamiento no aditivo con respecto a los fenotipos parentales el cual, a su vez, varió con el cruzamiento. De esta manera los resultados sugieren que la arquitectura genética subyacente a la divergencia en la morfología alar es compleja resaltando la importancia de considerar al hospedador disponible así como las interacciones genéticas originadas en los cruzamientos interespecíficos a la hora de evaluar la plausibilidad de los eventos de hibridación e introgresión en las poblaciones naturales.

GPE 3

GENETIC DIVERSITY AND SPATIAL GENETIC STRUCTURE OF *Cabralea canjerana* IN BRAZILIAN ATLANTIC FOREST

Melo ATO¹, ASG Coelho¹, EV Franceschinelli². ¹Division of Plant Breeding of Agriculture and Food Engineering College at Federal University of Goiás State, Goiânia, Brazil, ²Department of General Biology, Institute of Biological Sciences at Federal University of Goiás State, Goiânia, Brazil.
e-mail: arthurmelobio@gmail.com

The Brazilian Atlantic Forest biome deserves attention from nature conservation programs due to its high levels of biodiversity and the speed with



which its natural environments are being altered. *Cabralea canjerana* (Meliaceae) is a dioecious tree species that produces wood of high economic value and can be considered a good model species for the Brazilian Atlantic Forest biome. The genetic diversity levels in eight *C. canjerana* natural populations, located in the Fernão Dias Environmental Protection Area (EPA), in Minas Gerais State in Brazil, were estimated using six SSR markers. Total allele numbers ranged from 18 to 32 for each locus, with an average of 24.5 alleles/locus. High genetic diversity levels were detected for the eight populations, with mean gene diversity and allele richness estimates of 0.72 and 8.6, respectively. Populations located above 1800m of altitude showed the highest levels of genetic diversity. Multiloci estimates of θ and R_{ST} were equal to 0.131 and 0.198, respectively, showing a moderate genetic structure among the populations. Further structure analyses, using the software Structure, assigned the individuals into two clusters, that could be explained by local geographic variation and patterns of gene flow. A significant but moderate spatial genetic structure was also detected, in agreement to what is expected by the kind of the agent of pollen and seed dispersal. For these populations, the contemporary gene flow is still an important and active evolutionary force and its maintenance is certainly on the dependence of the EPA conservation.

GPE 4

ANÁLISIS COMPARATIVO DE 5 INDELS DE CROMOSOMA X ENTRE DOS POBLACIONES AMERINDIAS ARGENTINAS DEL CHACO

Glesmann LA¹, G Kolbenehuyer², CI Catanesi¹. ¹Lab. de Genética Molecular, IMBICE (CICPBA-CONICET), ²Hospital Misión Nueva Pompeya.
e-mail: ccatanesi@imbice.org.ar

Los wichíes y mocovíes son comunidades amerindias de dos diferentes familias lingüísticas, que habitan actualmente el territorio chaqueño argentino. De costumbres seminómadas, actualmente los wichíes habitan Chaco, Salta y Formosa, y los mocovíes Chaco y Santa Fe. A fin de contribuir al conocimiento de los procesos genéticos ocurridos en estas dos poblaciones, analizamos 5 marcadores de inserción-delección (indels) de cromosoma X en 66 wichíes de Chaco y 35 mocovíes de Santa Fé, y exploramos las diferencias existentes entre éstos y datos de poblaciones no nativas de la

bibliografía (Corrientes-Argentina, Belén-Brasil). Los indels MID3754, MID3756, MID1705, MID193, MID1540 se tipificaron mediante PCR y electroforesis en geles de poliacrilamida, y se analizaron los datos con ARLEQUIN 3.5. Las frecuencias genotípicas se ajustaron al equilibrio H-W (test exacto), y las frecuencias alélicas fueron similares en los dos grupos nativos excepto para MID1540, con diferencias significativas únicamente en este marcador. Esta similitud coincide con lo observado previamente con marcadores de tipo STR. La diversidad génica varió en el rango 0,2151-0,5080. Excepto para MID1705, la comparación con poblaciones no nativas dio valores significativos. Esto puede deberse al escaso flujo génico entre no amerindios y nativos chaqueños, además de la deriva genética sufrida por estos últimos que contribuye a incrementar las diferencias.

GPE 5

LA BASE GENÉTICA DE LAS DIFERENCIAS EN LA MORFOLOGÍA LARVAL ENTRE POBLACIONES DE *Drosophila virilis*

Cabrera Rodríguez N, N Frankel. Departamento de Ecología, Genética y Evolución, IEGEBA-CONICET, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, Argentina.
e-mail: nahuelcabrera@ege.fcen.uba.ar

Dentro del marco de la biología evolutiva, es de interés conocer cuáles son las diferencias genéticas que subyacen a las variaciones morfológicas dentro y entre especies. Un modelo establecido para estudiar la evolución morfológica en *Drosophila* son las diferencias en el patrón de tricomas (estructuras con forma de pelo) en la cutícula del primer estadio larval. Aunque los tricomas ventrales están conservados en todas las especies de *Drosophila*, el patrón de tricomas dorsales ha evolucionado en repetidas ocasiones. Estudios previos determinaron que la diferenciación de tricomas está gobernada por el factor de transcripción *shavenbaby* (*svb*). El complejo patrón de expresión de *svb* está determinado por una región *cis*-reguladora que posee múltiples enhancers. Cambios en la actividad de estos enhancers causaron la pérdida de tricomas dorsales en *D. sechellia* y *D. ezoana*. Por otro lado, *D. virilis* es la única especie cuyas poblaciones presentan una cantidad variable de tricomas dorsales. En este trabajo pretendemos dilucidar las bases genéticas de estas diferencias fenotípicas con el fin de responder si cambios en la secuencia nucleotídica, correspondiente a la región



cis-reguladora del gen *svb*, afectan al número de tricomas dorsales a nivel intraespecífico. Para ello, en distintas poblaciones de *D. virilis* analizamos las cutículas de larvas del primer estadio y estudiamos la secuencia y funcionalidad del enhancer 8 del gen *svb*. Por su patrón de expresión, este enhancer es candidato para explicar las diferencias fenotípicas.

GPE 6

ESTUDIO DE LAS BASES GENÉTICAS ASOCIADAS AL WING LOADING EN *Drosophila melanogaster*

Carreira VP. Departamento de Ecología, Genética y Evolución (IEGEB-CONICET), Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires.
e-mail: vpcarreira@ege.fcen.uba.ar

En los insectos alados el desempeño en el vuelo suele estar vinculado al éxito reproductivo y es influido tanto por la temperatura como por características morfológicas. En particular, el aumento en la relación entre el área del ala y el peso corporal o la disminución de la “carga alar” o *wing loading* (WL) ha sido propuesto reiteradamente como una adaptación al vuelo en ambientes fríos, especialmente en distintas especies de *Drosophila*. En ese sentido, los antecedentes sugieren que las moscas con menores valores de WL tienen una mayor capacidad de ascenso a temperaturas bajas. Con el objetivo general de estudiar las bases genéticas asociadas al WL, se estimó el cociente entre el tamaño del ala y del tórax (estimador inversamente relacionado con el WL) en individuos de ambos sexos de distintos tipos de líneas de *Drosophila melanogaster*. El análisis de líneas mutantes (algunas de las cuales fueron criadas a dos temperaturas diferentes, 17 y 25°C) permitió identificar cerca de un centenar de genes candidatos. El estudio de líneas derivadas de nueve poblaciones naturales dispuestas a lo largo de gradientes geográficos del oeste argentino reveló la existencia de variación fenotípica asociada al cromosoma 2 y patrones clinales en ambos sexos. Finalmente, los resultados de las pruebas de complementación genética realizadas entre ambos tipos de líneas de *D. melanogaster* sugieren la existencia de variabilidad natural para los genes candidatos implicados. Los resultados son discutidos en el contexto de los posibles compromisos con otros caracteres vinculados al éxito reproductivo.

GPE 7

FILOGEOGRAFÍA DE BOVINOS NATIVOS AMERICANOS: INFERENCIAS BASADAS EN ADN MITOCONDRIAL

Espinola SM¹, C Percuoco^{1,2}, CF Argüelles¹, MM Miretti¹.
¹Laboratorio GIGA, Departamento de Genética (IBS-FCEQyN-UNaM); Posadas, Misiones, Argentina, ²Becaria TII CONICET.
e-mail: s.espinola@gmail.com

La diversidad mitocondrial en *Bos taurus* puede organizarse en haplotipos taurinos africanos derivados del haplotipo ancestral *Afcons*, y haplotipos taurinos europeos derivados del haplotipo ancestral *Eucons*. Estos haplotipos difieren en 3 sustituciones dentro de la porción hipervariable del ADNmt, y están ligados a numerosas variantes a través de una o pocas sustituciones. En América se han encontrado haplotipos africanos *AA* (de *African-derived American*) divergentes respecto de *Afcons*, inclusive con divergencia mayor a la observada entre *Afcons* y *Eucons*. El objetivo de este trabajo fue estudiar la distribución de haplotipos mitocondriales presentes en poblaciones de ganado bovino criollo americano con el fin de identificar intermediarios que vinculen los haplotipos divergentes de taurinos africanos encontrados en América. Para ello, se trabajó con ADN genómico total extraído a partir de sangre entera de 40 animales de razas bovinas nativas de Argentina y Brasil. El D-loop mitocondrial fue amplificado, purificado y secuenciado. Los haplotipos identificados fueron agrupados según su identidad con *Afcons*, *Eucons*, y *AA*, e inferida su posición filogenética respecto a la diversidad haplotípica descrita en taurinos europeos, africanos y americanos. No se observaron haplotipos intermediarios que vinculen a *Afcons* con *AA* registrados hasta el momento en razas criollas americanas. Interesantemente, se identificó el haplotipo AA1 en la raza Criollo Argentino, descrito hasta el momento sólo en razas derivadas de colonias no españolas en América.

GPE 8

REGIONES GENÓMICAS ASOCIADAS A LA VARIACIÓN DEL TAMAÑO CORPORAL EN *Drosophila melanogaster*

Ortiz V, J Mensch, I Soto, J Fanara, V Carreira. Departamento de Ecología, Genética y Evolución (IEGEB-CONICET). Facultad de Ciencias Exactas y Naturales. Universidad de Buenos Aires.
e-mail: victoria.e.ortiz@hotmail.com

El papel de los genes y el ambiente en la determinación del tamaño corporal ha suscitado



especial interés para los genetistas evolutivos debido a su vinculación con el *fitness*. A pesar de que en los últimos años se produjeron avances en el conocimiento de los factores que subyacen a las diferencias de tamaño corporal, todavía no se ha podido dilucidar la arquitectura genética de este carácter complejo. De acuerdo con esto, el objetivo del presente trabajo es estudiar las bases genéticas relacionadas con diferentes caracteres vinculados al tamaño corporal y, más específicamente, identificar y caracterizar regiones variables asociadas a dicha variación fenotípica. Para ello se analizó la variación de los caracteres morfológicos distancia interocular, largo del ala y largo del tórax en individuos de ambos sexos criados a 25°C que pertenecen a líneas isogénicas derivadas de una población natural de *Drosophila melanogaster* para las que se dispone de la secuencia de todo el genoma. Los resultados mostraron variabilidad genética natural dependiente del sexo para todos los caracteres estudiados, siendo el aporte de la varianza debida a los factores genéticos (línea y línea x sexo) muy importante en todos los casos. Los análisis de asociación fenotipo-genotipo permitieron identificar distintas variantes nucleotídicas en múltiples regiones genómicas las cuales están relacionadas con la variación fenotípica observada. Estos polimorfismos naturales se encuentran en diferentes genes candidatos siendo, la gran mayoría de ellos, específicos de cada carácter.

GPE 9

IDENTIFICACIÓN DE QTL PARA LA FECUNDIDAD EN MODERADA Y ALTA TEMPERATURA EN *Drosophila melanogaster*

Sambucetti P, FM Norry. Laboratorio GERES, Departamento de Ecología, Genética y Evolución, FCEyN, UBA.
e-mail: pablosambucetti@ege.fcen.uba.ar

La fecundidad se encuentra muy afectada por la temperatura ambiental, especialmente en organismos ectotermos. El objetivo del trabajo fue explorar la base genética de la fecundidad en el insecto modelo *Drosophila melanogaster* en condiciones de temperatura moderada (20°C) como así también en alta temperatura (30°C), a través de mapeo de QTL (*Quantitative Trait Loci*) en líneas recombinantes endocriadas (RIL). Se utilizaron RIL obtenidas a partir de 2 líneas divergentes para la resistencia al calor extremo. Se midió la fecundidad de cada línea RIL en cada temperatura, registrando el número de huevos puestos por hembra cada 2 días durante 23 días a 20°C y 13 días a 30°C. Se llevó a cabo un

mapeo del intervalo compuesto implementado con QTL-Cartographer. A 20°C, se identificó un QTL en el cromosoma 2 (bandas citológicas, 23A-26A) y dos QTL en el cromosoma 3 (62A-64D y 90B2-95C8). A 30°C, se identificó un QTL en el cromosoma 3 (64D-66E2). Varios genes candidatos se encuentran dentro de estos QTL, algunos con efectos sobre la reproducción y oviposición (ej., *dsf*, *loj*) y otros con funciones en respuesta a la temperatura (ej., *hsp83*, *hsp-omega*, *hsp60C*). EL QTL de fecundidad a 30°C parcialmente co-localizó con un QTL previamente identificado para la longevidad en las mismas RIL (66D10-67A). Los resultados sugieren que los mencionados QTL de fecundidad son específicos de la temperatura y la base genética de la fecundidad puede ser más simple en alta que en moderada o benigna temperatura.

GPE 10

VARIACIÓN DE LA HVS-1 DEL ADNMT-HAPLOGRUPO A, EN MUJERES DE MISIONES.

Sanabria DJ¹, I Badano¹, S Rubinstein², C Sánchez Fernández¹, M Mampaey¹, RH Campos³, DJ Liotta¹, TG Schurr⁴. ¹Laboratorio de Biología Molecular Aplicada. Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales. Universidad Nacional de Misiones. ²Dept. of Anthropology, Temple University, ³Cátedra de Virología, FFyB, UBA, ⁴Dept. of Anthropology, University of Pennsylvania.
e-mail: inesbadano@gmail.com

En la provincia de Misiones conviven pueblos indígenas Guaraníes y población mestiza de origen europeo. Los estudios de antropología molecular han indicado una alta frecuencia de haplogrupos mitocondriales (Hg) amerindios (99.5% en población guaraní y 80% en población urbana de la ciudad de Posadas). De particular interés los guaraníes exhiben una alta frecuencia de Hg A. Esta característica los diferencia de otras comunidades indígenas de Argentina y los relaciona con el grupo lingüístico Tupí-Guaraní. El objetivo de este trabajo ha sido determinar los haplotipos del HgA en población urbana y guaraní de Misiones mediante análisis de la Región Hipervariable 1 (HVS-1) del ADN mitocondrial. Se analizaron 103 mujeres de Posadas y 55 mujeres guaraníes de la zona Norte de Misiones. Los haplotipos se determinaron mediante amplificación y secuenciación de la HVS-1. Resultados: En la población Urbana la frecuencia del Hg A fue del 21.4% y se definieron 11 haplotipos. Este elevado número de haplotipos y su baja frecuencia sería característico de poblaciones mezcladas. Por



otra parte, en la población guaraní la frecuencia del Hg A fue del 47.3% y se definieron 3 haplotipos. De particular interés es la secuencia caracterizada por los polimorfismos 111-223-290-291-319-362 que presentó una frecuencia del 88,5% en Guaraníes. Este bajo número de haplotipos y su alta frecuencia parecen indicar un fuerte efecto fundador y/o cuello de botella. Los patrones genéticos encontrados coinciden con los esperados de acuerdo a la historia del poblamiento de Misiones. Financiación: CEDIT-Misiones.

GPE 11

DIFERENCIACIÓN GENÉTICA ESPACIAL DE POBLACIONES NATURALES DE

Anadenanthera colubrina var. *cebil*

Goncalves AL^{1,3}, ME Barrandeguy^{1,2}, ME Ramos^{1,3}, MV García^{1,2}. ¹Cátedra de Genética de Poblaciones y Cuantitativa. Departamento de Genética. FCEQyN. Universidad Nacional de Misiones, ²Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, ³Comité Ejecutivo de Desarrollo e Innovación Tecnológica.

e-mail: alej.gonc@gmail.com

A. colubrina var. *cebil* es una especie forestal nativa de América del Sur. En Argentina es conocida como cebil colorado o curupay. En el estudio de la dinámica espacio-temporal de las poblaciones de árboles, el genoma cloroplástico es muy utilizado mediante la aplicación de técnicas moleculares. Mediante la implementación de marcadores cpSSR y PCR-RFLP se definieron grupos de genotipos asociados por su frecuencia haplotípica aplicando métodos de inferencia bayesiana, determinando así la representatividad de la diversidad genética cloroplástica. Se analizaron 69 individuos de cuatro poblaciones naturales del N argentino ubicadas en las provincias biogeográficas Paranaense y de las Yungas. Se estimó el índice de diversidad haplotípica de Nei, número de haplotipos, número de haplotipos únicos y número de haplotipos compartidos. Se aplicó un Análisis de la Varianza Molecular, se estimó el índice F_{ST} global y entre las poblaciones tomadas de a pares. Se infirió la estructura genética poblacional aplicando un modelo bayesiano de tipo mixture (Non-spatial genetic mixture analysis) para *loci* ligados y se determinó la diferenciación genética de cada grupo respecto al complemento poblacional mediante el índice de diferenciación genética de Gregorius D_j . Las poblaciones presentaron diversidad haplotípica moderada. El índice F_{ST} indicó una marcada diferenciación genética entre

las poblaciones, en tanto que las subpoblaciones también mostraron identidad genética respecto al complemento. El análisis bayesiano definió grupos según el origen de las poblaciones estudiadas.

GPE 12

ANÁLISIS DE UNA CLINA ALTITUDINAL PARA RESISTENCIA AL ESTRÉS POR CALOR EN *Drosophila buzzatii*

Arias LN, P Sambucetti, FM Norry. Laboratorio GERES, Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires. e-mail: fnorry@ege.fcen.uba.ar

Las condiciones fluctuantes de la temperatura en ambientes naturales someten a los organismos a condiciones de estrés, afectando tanto a la distribución como a la abundancia de las especies en la naturaleza. La tolerancia a la alta temperatura es un carácter altamente variable tanto por factores genéticos como también por factores ambientales. Aquí nosotros analizamos la sobrevida al estrés por calor en una clina altitudinal del noroeste argentino en individuos adultos de *Drosophila buzzatii*. La clina estudiada consta de siete poblaciones de diferente altitud (200 a 1800 mts. sobre el nivel del mar) del noroeste de Argentina. Los individuos analizados fueron mantenidos en condiciones de baja densidad larvaria en un medio de cultivo estándar a 25°C. Se midió la sobrevida a un estrés letal por alta temperatura (45 min. a 37 °C) a los tres días de edad en moscas control y en moscas aclimatadas (1 hora a 40°C a la edad de dos días), en cada una de las poblaciones de la clina. El tratamiento de aclimatación aumento significativamente la sobrevida al estrés por calor en ambos sexos. La población con mayor sobrevida fue Quilmes para ambos sexos y tanto en individuos aclimatados como en individuos control. La población de menor sobrevida fue Termas para ambos sexos en individuos aclimatados, y en individuos control fue Chumbicha para hembras y Trancas para machos. Este resultado parece inverso al esperado, ya que la población de mayor altitud debería ser la de menor sobrevida al estrés por calor. Los resultados obtenidos indican que la aclimatación aumenta la termotolerancia.

GPE 13

RESOLUCIÓN DE CASOS FORENSES EN BOVINOS: MICROSATÉLITES VERSUS POLIMORFISMOS DE NUCLEÓTIDO



SIMPLE

Fernández ME, JP Lirón, A Rogberg-Muñoz, MH Carino, NS Castillo, EE Villegas Castagnasso, MV Ripoli, DM Posik, LS Barrientos, P Peral García, G Giovambattista. Instituto de Genética Veterinaria (IGEVEVET), CCT La Plata – CONICET – Fac Cs Veterinarias, UNLP, 60 y 118 S/N, 1900, La Plata, Argentina.

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

Los microsatélites (STRs) han sido utilizados exitosamente en la resolución de casos de genética forense animal. Sin embargo, en los últimos años, los polimorfismos de nucleotide simple (SNPs) han ganado popularidad. Un sistema de identificación genética basado en SNPs requiere de un panel de marcadores con suficiente poder para poder identificar individuos. En el presente estudio, se comparó la información obtenida mediante el análisis de SNPs y STRs en razas Taurinas y Cebuinas en el marco de la resolución de casos de genética forense animal. Muestras pertenecientes a 378 animales de 15 razas y de 7 casos forenses se tipificaron con 18 STRs y 32 SNPs. Se evaluó el efecto de la calidad y cantidad de ADN y del tejido de procedencia de la muestra en la performance de tipificación. Los resultados obtenidos mostraron un rendimiento del 81,1% para los SNPs y un porcentaje de concordancia entre réplicas del 98,7%. Estos resultados se explicarían principalmente por el diseño de la sonda y de los primers de cada SNP y la calidad de ADN. El cálculo del poder de exclusión acumulativo (Q_2) para match de muestras, empleando un criterio de doble exclusión mostraron que en razas taurinas el set de SNPs utilizado es equivalente a un panel de 12 STRs ($Q_2 \sim 10^{-11}$), mientras que en las cebuinas exhibió un Q_2 de entre $\sim 10^{-7}$ a $\sim 10^{-9}$. El panel de SNPs permitió una asignación correcta a su raza de origen de entre el 61 y 99%. Los resultados obtenidos proporcionan información poblacional valiosa para el desarrollo de un panel estándar para identificación genética en bovino basado en SNPs.

GPE 14

VARIABILIDAD GENÉTICA MITOCONDRIAL Y CARACTERES

ADAPTATIVOS EN *Drosophila melanogaster*

Russo MG^{1,2}, C Corio¹, V Carreira¹, JJ Fanara¹, E Hasson¹. ¹Laboratorio de Evolución, Departamento de Ecología, Genética y Evolución, IEGEBA CONICET, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, UBA, ²CEBBAD, Universidad Maimónides, Argentina.

e-mail: gabulabis@gmail.com

En varias especies de *Drosophila* la variabilidad en el ADN mitocondrial (ADNmt) ha sido asociada a la variación en caracteres fenotípicos de importancia en el desenvolvimiento ecológico, aunque pocos estudios analizan cuáles son las sustituciones posiblemente involucradas en la diferenciación fenotípica a nivel poblacional. En este trabajo se secuenció un fragmento de ADNmt en 40 líneas isogénicas de *D. melanogaster* derivadas de una población natural, que conforman el “Panel de Referencia Genética de *Drosophila melanogaster*”. El fragmento incluye los genes que codifican dos ARNt, las subunidades 6 y 8 de la ATP sintetasa (ATP6, ATP8) y secuencias parciales de las subunidades II y III de la Citocromo c oxidasa (COII, COIII). Los patrones de variación nucleotídica en COII, ATP6 y COIII están asociados a la diferenciación genética entre dos grupos de haplotipos hallados. A nivel de la secuencia proteica sólo dos sustituciones, ubicadas en ATP6, se relacionan con la diferenciación entre los dos grupos. A pesar de observar una tendencia hacia un posible proceso de estructuración poblacional, no se encontraron desviaciones respecto de lo esperado bajo modelos que asumen tamaño poblacional constante y neutralidad selectiva. Sin embargo, la diferenciación genética entre los grupos se relaciona con variaciones fenotípicas vinculadas al metabolismo energético. Este hecho permite inferir que la variabilidad en el ADNmt se manifiesta a nivel fenotípico y, por lo tanto, los patrones de variación nucleotídica podrían ser el resultado de procesos adaptativos.

GPE 15

TRANSFERENCIA DE TOLERANCIA A IMIDAZOLINONAS A TRES CRUCÍFERAS NATURALIZADAS

Ureta MS^{1,2}, C Pandolfo^{1,2}, M Cantamutto², M Poverene^{1,2}. ¹CERZOS-CONICET, ²Dep. Agronomía UnSur.

e-mail: msureta@uns.edu.ar

La disponibilidad de variedades de colza (*Brassica napus*) tolerantes a herbicidas de la familia de imidazolinonas y la existencia de biotipos de *Raphanus sativus* con el mismo rasgo motivó el estudio del flujo génico desde estos hacia plantas crucíferas malezas en la región pampeana. El objetivo fue estimar la frecuencia de cruzamientos desde *B. napus* y *R. sativus* resistentes hacia poblaciones susceptibles emparentadas. Se realizó un ensayo en condiciones controladas de polinización por insectos con una variedad de colza



y una población de *R. sativus* resistentes y plantas susceptibles de *Brassica rapa* (BR), *B. juncea* (BJ) y *R. sativus* (RS) y se comprobó la expresión de tolerancia a herbicidas en la generación siguiente. En una jaula de malla de exclusión de insectos se colocaron 140 plantas de cada especie resistente a herbicida flanqueadas por 120 plantas de cada especie silvestre emparentada (BR, BJ, RS) en 3 surcos de 12m. La progenie de cada planta fue cultivada en bandejas plásticas en invernáculo y se aplicó Imazetapir en estadio de 4 hojas. Las plantas que sobrevivieron a dos aplicaciones de herbicida (X y 2X de la dosis comercial) fueron 0,1% BR (N=1000), 2,6% RS (N=600) y 0% BJ (N=1200). Teniendo en cuenta el grado de confinamiento, la presencia de polinizadores y el elevado número de plantas resistentes al herbicida donadoras de polen, se podría considerar que la transmisión de este carácter fue baja hacia BR pero no así hacia RS.

GPE 16

DESARROLLO Y APLICACIÓN DE MARCADORES MICROSATÉLITES EN

Anastrepha fraterculus

Juri M^{1,2}, SB Lanzavecchia¹, MA Parreño¹, MT Vera^{2,3}, A Malacrida⁴, G Gasperi⁴, J Vilardi^{2,5}, J Cladera¹. ¹Instituto de Genética "E. A. Favret", Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA), Castelar, Buenos Aires, Argentina, ²Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), ³Cátedra de terapéutica Vegetal, Facultad de Agronomía y Zootecnia, UNT, ⁴Departamento de Biología y Biotecnología, Universidad de Pavia, Pavia, Italia, ⁵Laboratorio de Genética de Poblaciones Aplicadas, FCEyN, UBA. CABA, Buenos Aires, Argentina.

e-mail: slanzavecchia@cni.inta.gov.ar

Anastrepha fraterculus (Wiedemann) es considerada plaga cuarentenaria en Argentina. Ocasiona pérdidas económicas por daño directo y limita el acceso a los mercados internacionales. En la actualidad sólo se utiliza control químico para combatir esta plaga, siendo la técnica del insecto estéril una alternativa no contaminante adecuada para su control. Para ese fin es fundamental el desarrollo de herramientas que permitan monitorear las poblaciones silvestres y evaluar la calidad genética de las cepas de laboratorio. El objetivo de este trabajo fue desarrollar microsatélites para *A. fraterculus* y evaluar su utilidad en la caracterización genética de poblaciones silvestres y de laboratorio. Se seleccionaron 54 regiones microsatélites de 4 bibliotecas genómicas enriquecidas en los motivos CA, CAA, GA y CAT y se obtuvieron 21 marcadores

polimórficos. Se evaluaron 7 loci polimórficos en 30 individuos de dos poblaciones de laboratorio y dos poblaciones silvestres. Se obtuvieron valores similares en los índices de diversidad genética para todas las poblaciones (Nro promedio de alelos=5.29; He= 0.55), y un valor de variabilidad inter-poblacional de 6,74%, que permite diferenciar significativamente las poblaciones estudiadas. Estos resultados preliminares muestran la utilidad de los marcadores microsatélites en la evaluación de parámetros genéticos para esta especie y permiten realizar inferencias a cerca de los mecanismos genéticos asociados a la adaptación de insectos a condiciones laboratorio y las estrategias ecológicas de las poblaciones silvestres en la naturaleza.

GPE 17

ESTRUCTURA GENÉTICA A ESCALA GEOGRÁFICA FINA EN POBLACIONES DE *Triatoma infestans*

Pérez de Rosas AR¹, EL Segura², BA García¹. ¹Cátedra de Bioquímica y Biología Molecular, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, ²Instituto Nacional de Parasitología Dr. Mario Fatała Chabén, Buenos Aires.

e-mail: alicia_rpr@hotmail.com

El análisis de la estructura genética a escala geográfica fina en poblaciones del vector de la enfermedad de Chagas *Triatoma infestans* contribuiría al conocimiento sobre la dispersión de esta especie y la reinfestación de las áreas tratadas con insecticidas. Con el propósito de analizar la estructura genética poblacional a escala microgeográfica en *T. infestans*, se analizaron 10 loci de microsatélites en 314 insectos capturados en el domicilio y en diferentes ambientes peridomésticos en la localidad de San Martín (Catamarca). Se detectó exceso significativo de homocigotas dentro de los domicilios y peridomicilios ($P < 0.001$), sugiriendo subdivisión dentro de los diferentes ambientes de cada casa. El análisis de autocorrelación indicó estructura genética positiva en la primera clase de distancia (50 m, $r = 0,081$, $P < 0,001$) y en la segunda (300 m, $r = 0,039$, $P < 0,001$), con un punto de intersección en el eje de las x a los 405 m, sugiriendo que la dispersión activa ocurriría dentro de este rango. Se detectaron diferencias en la escala de la estructura genética entre sexos que sugirieron que las hembras se dispersarían a mayores distancias que los machos. En relación al control de las poblaciones de este vector, el rociado con insecticidas y la vigilancia



debería extenderse a todos los focos posibles de *T. infestans* en un rango de 400 m alrededor del área infestada, contribuyendo a prevenir la propagación del insecto y reinfestación posterior al tratamiento realizado en toda la comunidad.

GPE 18

EVALUACIÓN INDIRECTA DE LA RESPUESTA INMUNE DE *C. capitata* EN LÍNEAS MUTANTES DE PIGMENTACIÓN.

Conte CA¹, PA Peralta¹, FH Milla¹, MC Mannino¹, DF Segura¹, JL Cladera¹, MF Berretta², SB Lanzavecchia¹. ¹Laboratorio de Genética de Insectos de Importancia Económica. IGEEAF. INTA-Castelar, ²Laboratorio de Insumos Bacterianos. IMyZA. INTA-Castelar.

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

La respuesta inmune de los insectos involucra tanto cascadas enzimáticas que regulan la coagulación y melanización, como reacciones celulares mediadas por hemocitos (fagocitosis, nodulación y encapsulación). El mecanismo de pigmentación suele estar asociado por pleiotropía a la respuesta inmune ya que comparten las vías metabólicas de síntesis de la melanina. Para el estudio de la respuesta inmune ante la parasitación en el sistema *Diachasmimorpha longicaudata*-*Ceratitis capitata*, el laboratorio del IGEEAF-INTA cuenta con líneas de *C. capitata* mutantes de pigmentación: Pupa blanca (PB) y Pupa Negra (PN). Al menos para PN, se sabe que la mutación está asociada a la síntesis de melanina. El objetivo de este trabajo es evaluar la tasa de parasitismo por *D. longicaudata* en las líneas PB y PN de *C. capitata*. Trabajamos bajo la hipótesis de que larvas provenientes de la línea PN poseen una respuesta inmune más eficiente ante la parasitación y que este proceso está asociado al aumento en la pigmentación. Para ello se realizó un ensayo de parasitismo utilizando larvas PN, PB y larvas de la línea salvaje (MM, control). Se compararon los datos de porcentaje de parasitismo obtenidos mediante ANOVA. Los valores determinados para larvas PN resultaron significativamente menores ($F_{(2, 42)}=6.9$; $p<0.005$) que los obtenidos con larvas PB y MM. Estas líneas resultan de especial interés en el estudio de la interacción hospedador-parasitoide y permitirán la realización de estudios comparativos de patrones de expresión de genes candidatos a intervenir en la respuesta inmune frente a la parasitación

GPE 19

CARACTERIZACIÓN MOLECULAR EN ESPECIES DE *Opuntia* (CACTACEAE-OPUNTIOIDEAE) DEL SUR DE SUDAMERICA

Realini MF¹, GE González¹, P Picca², F Font³, L Poggio¹, AM Gottlieb¹. ¹Depto. de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires (FCEN-UBA), ²Depto. de Biodiversidad y Biología Experimental (FCEN-UBA), ³Facultad de Farmacia y Bioquímica (UBA). Buenos Aires, Argentina.
e-mail: mr_flor@hotmail.com

En el presente trabajo se evalúa por primera vez, la ocurrencia de variación genética de doce especies morfológicas de cactus del género *Opuntia* Miller, mediante marcadores moleculares. Las especies analizadas crecen en Bolivia, Brasil, Paraguay, Uruguay y la Argentina. Los estudios con marcadores moleculares involucraron tanto el análisis de los patrones de bandas ISSR, como el análisis de las secuencias nucleotídicas de la región intergénica trnL/trnF de cloroplastos. Las secuencias obtenidas aquí, fueron comparadas con otras del mismo género procedentes de las zonas áridas de América del Norte, América Central y el Caribe. Los marcadores moleculares utilizados permitieron evidenciar variación genómica y cloroplastídica. Los materiales sudamericanos estudiados corresponderían, al menos, a cuatro linajes maternos. El análisis de agrupamiento por distancias y el análisis filogenético de máxima verosimilitud posibilitaron la visualización de las relaciones entre las especies, observándose una concordancia parcial con la asignación taxonómica tradicional a nivel de serie.

GPE 20

CARACTERIZACIÓN MICROSATÉLITE EN YERBA MATE (*Ilex paraguariensis*)

Cascales J¹, M Bracco^{1,2}, L Poggio^{1,2}, AM Gottlieb^{1,2}. ¹Laboratorio de Citogenética y Evolución, Departamento de Ecología, Genética y Evolución, FCEyN, UBA, ²CONICET.
e-mail: jimme_88@hotmail.com

La yerba mate, especie nativa del sur de Sudamérica, reviste gran importancia económica para la Argentina siendo éste el primer productor mundial, seguido por Brasil y Paraguay. Otros países consumidores destacados son Uruguay, Chile y Bolivia. El área de distribución natural de la yerba mate abarca el sur de Brasil, el noreste de la Argentina, el noreste de Paraguay y el Uruguay, que representa la zona más austral del rango de distribución. A nivel genético la



información disponible acerca de la variabilidad de la yerba mate es sumamente escasa. En el presente trabajo se realiza una caracterización genética con marcadores microsatélites nucleares de 6 poblaciones naturales de yerba mate provenientes del límite sur de la distribución (4 localidades del Uruguay). Se estudió la distribución de la variación alélica intra e interpoblacional en 6 *loci* microsatélites, hallándose un total de 24 alelos (promedio: 2,25 alelos/*locus*/ población; rango: 1,83-3). Los valores promedio de H_o , H_e y R_s calculados son 0,384 (rango: 0,32-0,458), 0,322 (rango: 0,255-0,372) y 2,1 (rango: 1,83-2,6), respectivamente. Se observa que todas las poblaciones ajustan a las proporciones Hardy-Weinberg. El análisis de la estructura poblacional reveló que los pares de poblaciones 257-255 y 257-261 son las de mayor y menor diferenciación, respectivamente. Además, estos individuos se comparan con otros provenientes de todo el rango de la distribución geográfica del cultivo. Los resultados obtenidos ponen de manifiesto una considerable variabilidad genética presente en los materiales analizados.

GPE 21

ANÁLISIS DE LOS GENES MITOCONDRIALES ND5 Y ND4 EN *Triatoma infestans* (HEMIPTERA, REDUVIIDAE)

Fernández CJ, BA García. Cátedra de Bioquímica y Biología Molecular, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba.

e-mail: cjudithfernandez@gmail.com

Triatoma infestans es el principal vector de la enfermedad de Chagas en América del Sur. Con el propósito de detectar fragmentos de ADN mitocondrial potencialmente útiles para llevar a cabo un análisis filogeográfico en el rango de distribución de esta especie en Argentina, se determinó la secuencia de un segmento de 2365 pares de bases (pb) que corresponden a 55 pb del gen ARNt-Glu, 69 pb del gen ARNt-Phe, 1712 pb del gen ND5 completo, 65 pb del gen ARNt-His y un fragmento del gen ND4 de 464 pb. La alineación de esta secuencia con la obtenida para otro triatomino, *Triatoma dimidiata*, mostró un 82.91% de bases idénticas. El análisis comparativo de 2183 pb de 24 ejemplares capturados en distintas localidades, reveló 19 haplotipos determinados por un total de 48 posiciones nucleotídicas variables (40 transiciones y 8 transversiones) y una diversidad nucleotídica de 0,292%. El 65% (26) de las sustituciones resultaron

sinónimas y 14 (35%) predijeron reemplazo de aminoácidos en ND5, mientras que en ND4 el 62.5% (5) fueron sinónimas y 3 (37.5%) sitios de reemplazo. Los individuos de 6 localidades compartieron un haplotipo y los 18 haplotipos restantes estuvieron presentes exclusivamente en una localidad. El hecho de que sólo un individuo se analizó en cada localidad y que 18 de las 24 localidades presentaron un haplotipo diferente, sugiere que esta porción del genoma mitocondrial proporciona una herramienta útil para el análisis genético de poblaciones de *T. infestans*. Este trabajo constituye el primer estudio de secuencias de los genes ND5 y ND4 en el insecto vector.

GPE 22

IMPLEMENTAÇÃO DE MARCADORES MINISTRIS PARA OBTENÇÃO DE FREQUÊNCIAS ALÉLICAS NA POPULAÇÃO DE SANTA CATARINA

Justino EB¹, BV Vaz¹, SRR Torres^{1,2}, TS Sauerbier², OJ Souza², CJS Uehara², M Malaghini³, YCN Muniz¹, IR Souza¹, AR Marrero¹. ¹LAPOGE - Laboratório de Polimorfismos Genéticos - UFSC, Florianópolis, SC, ²IGP - Instituto Geral de Perícias, Florianópolis, SC, ³Laboratório de Genética Molecular Forense, Instituto de Criminalística, Curitiba, PR.
e-mail: andreamarrero@gmail.com

Visando caracterizar a variabilidade genética da população de Santa Catarina uma amostra de 180 catarinenses provenientes de seis mesorregiões do estado (Capital, Sul, Planalto, Oeste, Norte e Vale), sem relação de parentesco entre si, foi genotipada para os *loci* D4S2364, D2S441 e D1S1677 (miniplex NC02). Não foram detectados desvios significativos para o equilíbrio de Hardy-Weinberg. O alelo mais freqüente para todos os *loci* foi o alelo *9 para o locus D4S2364 com uma freqüência de 0,564 para a população total de Santa Catarina. Os alelos menos freqüentes foram o *13 (D4S2364) e o *12,3 (D2S441) com uma freqüência de 0,003 e 0,016 respectivamente. O número de alelos por locus variou de 4 (D4S2364) a 8 (D2S441 e D1S1677) e a heterozigossidade variou de 0,588 (D4S2364) para 0,782 (D1S1677). O Oeste apresentou 2 alelos exclusivos (D2S441*12,3 e D4S2364*11) ambos previamente descrito em outras populações. Os três *loci* mostraram heterozigossidades maiores do que 0,588. Os valores de F_{ST} e AMOVA indicam pouca ou nenhuma diferenciação genética (F_{ST} 0 – 0,05). As frequências alélicas obtidas foram comparadas às existentes em outros estados brasileiros, sendo



encontrada una importante semelhança genética entre brasileiros, em relação a estes marcadores. Pode-se inferir que não houve tempo suficiente para que as mesorregiões do Estado de Santa Catarina ficassem geneticamente diferentes. Os resultados obtidos neste trabalho corroboram a eficácia do *miniplex* NC02 para a identificação humana, tal como aqueles obtidos por outros autores e previamente publicados (Suporte: CAPES PNPd).

GPE 23

ANÁLISIS HAPLOTÍPICO Y DE DESEQUILIBRIO DE LIGAMIENTO EN EL GEN OPRM1 EN LA POBLACIÓN DE CORRIENTES

López Soto EJ, CI Catanesi. Laboratorio de Genética Molecular, Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE - CICPBA/CONICET), La Plata, Buenos Aires, Argentina. e-mail: ejlopezsoto@hotmail.com

El gen humano del receptor opioide mu (*OPRM1*) posee polimorfismos de un nucleótido (SNPs) que modifican directamente su función y algunos de los cuales presentan frecuencias que difieren significativamente entre grupos étnicos. Un análisis genético-poblacional de haplotipos y de desequilibrio de ligamiento (LD) podría evidenciar diferencias aún más específicas, a nivel poblacional. Para generar un primer aporte a dicho análisis, se tipificaron 6 SNPs de *OPRM1* (rs1799972, rs1799971, rs17174794, rs2075572, rs540825, rs562859) mediante PCR-RFLP-electroforesis, en 90 muestras de ADN de individuos no emparentados de la ciudad de Corrientes (Argentina). Los cálculos estadísticos se realizaron con el programa Arlequín v3.5. Todos los marcadores se encontraron en equilibrio de Hardy-Weinberg (test Exacto; $p > 0.05$). Se detectaron en total 15 haplotipos distintos, de los cuales 9 reunieron una frecuencia mayor al 1%. El análisis de LD (por permutaciones) demostró la estructuración de un haplobloque en la región del gen analizada, determinado por 4 pares de SNPs con un LD significativo ($p < 0.05$; rs1799972 y rs17174794, rs17174794 y rs2075572, rs17174794 y rs540825, rs540825 y rs562859). Si bien es necesario un análisis más extensivo de la secuencia del gen para determinar el alcance del LD, este tipo de análisis genético-poblacional demuestra que la variación genética de *OPRM1* se estructura, con al menos un bloque de alto desequilibrio de ligamiento que podría diferir en extensión con otras poblaciones.

AUTO-COMPATIBILIDAD EN POBLACIONES INVASORAS DE GIRASOL SILVESTRE, *Heliantus annuus* Y *H. petiolaris*

Rueda F¹, A Gutierrez^{1,2}, A Presotto^{1,2}, M Casquero^{1,2}, M Cantamutto¹, M Poverene^{1,2}. ¹Dep. Agronomía UnSur, ²CERZOS-CONICET. e-mail: poverene@criba.edu.ar

El girasol, *Helianthus annuus* var. *macrocarpus*, es un cultivo alógamo de polinización entomófila, principalmente por abejas. Los cultivares modernos son auto-compatibles, mientras que las poblaciones de girasol silvestre son auto-incompatibles, debido a un sistema genético esporofítico. El objetivo de este trabajo fue medir el grado de auto-polinización natural y forzada manualmente en poblaciones silvestres naturalizadas en Argentina. Se midió diámetro del disco, producción y peso de semilla con auto-polinización (natural y forzada) y polinización abierta en plantas de cinco poblaciones de cada especie silvestre y en un cultivar de girasol. No se hallaron diferencias en promedios entre las poblaciones silvestres. En polinización abierta, las tres especies produjeron igual proporción de semilla, mayor al 77%. La auto-polinización forzada produjo significativamente más semilla y de mayor peso que la auto-polinización natural en ambas especies silvestres, pero en ningún caso alcanzó el 10%, por lo que se confirmaron como especies auto-incompatibles. Sin embargo, en todas excepto una población silvestre se hallaron plantas individuales con alta producción de semilla, determinando una gran variación en auto-compatibilidad entre las diferentes poblaciones. Ello podría deberse a efectos fundadores, selección natural o plasticidad fenotípica. La auto-compatibilidad contribuiría a explicar la capacidad invasiva de ambas especies naturalizadas en distintos ambientes de la región central de Argentina.

GPE 25

Y CHROMOSOME SNP ANALYSIS IN NORTHERN AND SOUTHERN BRAZIL POPULATIONS

Resque RL¹, TJB F Palha¹, M Geppert², L Roewer², L Gusmão³, S Santos¹. ¹Laboratório de Genética Humana e Médica, UFPA, Brazil, ²Charité-Universitätsmedizin Berlin, Germany, ³Instituto de Patologia e Imunologia Molecular da Universidade do Porto, IPATMUP, Portugal. e-mail: rafaelresque@gmail.com



The colonization of Brazil was strongly characterized by a directional mating between European men and Amerindian and African women. This mixing ratio varies greatly according to the region of the country analyzed. The DNA sequence variation at Y chromosome non-recombinant region (NRY) can be a valuable tool to measure the admixture proportion in each region. Then, in this study, we aimed to evaluate the ancestry of Brazilian population according to the paternal lineage, through Single Nucleotide Polymorphisms (SNPs) analysis. We analyzed 148 unrelated male in northern Brazil and 143 from in southern Brazil for 31 Y-SNPs, divided in four multiplexes. The genotyping was performed by PCR amplification, followed by single base extension using SNaPshot Kit, detection by capillary electrophoresis using ABI3100 genetic analyzer and the results analysis were done using GeneMapper v3.2 software. Using two multiplexes we had a general screening of the population. Six different haplogroups were identified. Haplogroup R – M207 was the most frequent in northern (56,08%) and southern (61,54%) Brazil, followed by Q – M45 (10,14%) in northern, but in southern, haplogroup Q is the least common (1,4%). The other haplogroups frequency are J – P209 (9,46%, 9,79%), E – P170 (8,11%, 9,79%), I – M170 (8,11%, 6,99%) and G – M201 (4,05%, 7,69%) in northern and southern respectively. These results suggest that Europeans were the main contributors to the formation of Brazilian male genetic background and that haplogroup Q, typical of Amerindians, is more frequent in northern Brazil.

GPE 26

CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DE PLANTAS EN ZONAS SIMPÁTRICAS DE *Helianthus* ANUALES EN ARGENTINA

Mondon A¹, M Cantamutto², M Poverene^{1,2}. ¹CERZOS-CONICET, ²Dpto. de Agronomía, U.N.S.
e-mail: almondon@criba.edu.ar

Helianthus annuus ssp. *Annuus* (ANN) y *H. petiolaris* (PET) son especies anuales emparentadas con el girasol cultivado, *H. annuus* var. *Macrocarpus* (SUN), ampliamente estudiadas como ejemplos de hibridación y especiación en América del Norte. En la flora natural de Argentina hemos identificado cuatro localidades con poblaciones mixtas ANN/PET donde aparecen individuos fuera de tipo (FT).

Con el objetivo de documentar la hibridación natural en este nuevo continente se analizaron perfiles de 13 marcadores microsatélite (SSR) de los individuos FT y los clasificados a priori en alguna de las dos especies mediante descriptores taxonómicos. Se utilizaron análisis de la varianza, métodos multivariados y medidas de diversidad genética. El AMOVA determinó un 71% de varianza dentro de biotipos y no discriminó entre localidades. El ACP mostró que los FT presentaban una situación intermedia entre ANN y PET, que se diferenciaban entre ellos con 68% de consenso entre datos morfológicos y moleculares. Todos los loci fueron polimórficos con 2 a 7 alelos. No se encontraron bandas únicas por biotipo. La heterocigosis observada fue mayor en ANN que en PET, con un F_{st} de 23,5% y 35,6% respectivamente. La diversidad de FT fue más cercana a ANN, sugiriendo que derivan de hibridación interespecífica y retrocruzas frecuentes hacia el parental ANN. No se descartó que ANN y PET tengan aporte de genes de SUN.

GPE 27

DIETA Y PATRÓN GENÉTICO DE HIPOLACTASIA EN POBLACIONES CON ANCESTRÍA AMERINDIA, IX REGIÓN DE LA ARAUCANÍA, CHILE.

Fernández C, S Flores. Departamento de Antropología, Universidad de Chile.
e-mail: catafernandezh@gmail.com

La no persistencia de lactasa en edad adulta es un fenómeno que ha sido estudiado en diferentes países y etnias desde 1960. Particularmente en Latinoamérica, el mestizaje entre población indígena y europea tras la conquista del continente, otorga un escenario único para el estudio de este rasgo bajo el supuesto de que las poblaciones indígenas descendientes de poblaciones asiáticas presentarían niveles de intolerancia cercanos al 100%, mientras la población europea colonizadora, frecuencias inferiores al 30%. La etnia más numerosa en Chile corresponde a los Mapuche, actualmente restringida mayoritariamente a la IX y X región del país. Su tradición ganadera comenzó en tiempos post-hispánicos luego de profundos cambios en su economía y modo de vida. Sin embargo, pese a la importancia de la cría y comercio de ganado, se desconoce el aprovechamiento de sus recursos lácteos. El objetivo de esta investigación es caracterizar la dieta de las poblaciones Mapuche actuales en la IX región de



Chile, con énfasis en la elaboración y consumo de lácteos y su sintomatología en asociación con el polimorfismo que determina la no persistencia de lactasa en edad adulta. Mediante ello podremos estimar si la frecuencia de esta condición posee un correlato histórico-etnográfico con el extensivo manejo de ganado. Nuestros análisis muestran que las frecuencias genotípicas de hipolactasia ascienden a 0,75 (N=144), estableciéndose una relación entre fenotipo (síntomas de intolerancia a la lactosa) y genotipo, así como conductas alimentarias particulares en relación al consumo de lácteos.

GPE 28

VARIACIÓN MORFOMÉTRICA Y GENÉTICA DE LA TUCURA SEMIACUÁTICA *Cornops aquaticum* EN EL PARANÁ MEDIO E INFERIOR

Romero ML, PC Colombo, MI Remis. Depto. de Ecología, Genética y Evolución, FCEyN, UBA.
e-mail: mlucianar@hotmail.com

Cornops aquaticum es una tucura sudamericana que alimenta casi exclusivamente de hojas del camalote de flor azul, *Eichornia crassipes*. Se analizaron morfométrica y genéticamente, a través de loci microsatélites independientes, cinco poblaciones pertenecientes al curso Medio e Inferior del río Paraná. Se detectó una considerable variación morfométrica entre poblaciones ($F=1.9$; $P=0.008$) y entre sexos, mostrando las hembras más mayor tamaño corporal ($F=45.56$; $P<10^{-4}$). Esta variación morfométrica entre poblaciones podría relacionarse con la presencia de rearrreglos cromosómicos asociados con un incremento del tamaño corporal. El análisis de loci microsatélites mostró que las poblaciones presentan altos niveles de diversidad genética evaluada a través del número promedio de alelos, la riqueza alélica y la heterocigosis esperada. Los niveles de diversidad genética son comparables entre diferentes poblaciones. El análisis de la variación molecular indicó que sólo el 1% de la variación era explicada por la variación entre poblaciones ($p<0.05$). La importante diferenciación morfométrica podría explicarse a través de fenómenos adaptativos. Mientras que la ausencia de diferenciación genética entre poblaciones a lo largo de su distribución en el Río Paraná sugeriría una alta capacidad de migración efectiva de la tucura del camalote, quizás a través de la ayuda de las corrientes del río.

Streptococcus massiliensis HUMAN MOUTH: A PHYLOGENETIC APPROACH TO TRACK BACTERIA SPECIES

Flores S, F Póntigo, C Silva. Departamento de Antropología, Facultad de Ciencias Sociales, Universidad de Chile.
e-mail: sfloresc@uchile.cl

El género *Streptococcus* es un grupo taxonómico formado por bacterias grampositivas, esféricas, catalasa negativas, anaerobias facultativas, y con tendencia a formar cadenas o parejas. Éste género ocupa una diversidad de hábitats, ya sea como patógenos u hospederos normales, tanto en animales como en el microbioma humano. En este trabajo, presentamos un enfoque filogenético para la detección de especies en microbioma. Específicamente, se analiza la filogenia de especies del género *Streptococcus* con el objeto de revelar hábitats hasta ahora no descritos. Se realizó un análisis bayesiano con bacterias del grupo *mitis* y cercanas a éste, incluyendo 8 genes. Además, se mapeó el hábitat de cada una de estas especies. A través de un criterio de “inercia filogenética” se predijo la ubicación de una especie recientemente descubierta, *S. massiliensis*. Hasta ahora se conocen pocas características de esta especie, encontrada sólo una vez en muestras de sangre humana. Se diseñaron partidores específicos para *S. massiliensis*, utilizando el gen recN, con el fin de comprobar su presencia en la cavidad oral. El análisis de la secuencia del gen recN permite confirmar que, tal como se deduce desde la filogenia del grupo, *Streptococcus massiliensis* habita la cavidad oral humana.

GPE 30

FILOGEOGRAFÍA DE ATUNES Y BONITOS DE LA COSTA ATLÁNTICA OESTE (PERCIFORMES: SCOMBRIDAE: THUNNINI)

Siccha-Ramirez R, F Foresti, C Oliveira. Departamento de Morfología, Instituto de Biociências, UNESP, Botucatu, SP-Brasil.
e-mail: rsicchar@gmail.com

La familia Scombridae (atunes, bonitos y caballas) comprende 50 especies y 15 géneros siendo las especies del género *Thunnus* las de mayor valor comercial, las otras especies de túnidos conocidos como bonitos o atunes pequeños, el nombre varia



de acuerdo al lugar de captura, son exploradas en conjunto, pues ocupan la misma área geográfica, y la biología y el formato corporal son parecidos, siendo muchas veces comercializados en filete como atunes verdaderos generando una confusa identificación. El objetivo de nuestro trabajo es desarrollar mecanismos de identificación de las especies capturadas junto a la pesca de atunes y auxiliar en la definición taxonómica de la tribu Thunnini, empleando marcadores moleculares. Para esto amplificamos y secuenciamos tres genes mitocondriales COI (654pb), 16S rRNA (450pb) y ATPase (750pb) de 100 individuos pertenecientes a las especies: *Thunnus albacares*, *T. obesus*, *T. atlanticus*, *Katsuwonus pelamis*, *Euthynnus alleteratus* (Thunnini), *Sarda chilensis* (Sardini), *Scomberomorus regalis* y *S. brasiliensis* (Scomberomorini). Los resultados muestran la formación de 8 clados fuertemente sustentados por un alto índice de *bootstrap*. La distancia intraespecífica varió entre 0.1% y 0.8% (*T. albacares*) y la distancia interespecífica varió de 0.2% a 10%. Debido a la alta distancia intraespecífica encontrada en *T. albacares* más de una población es sugerida para la costa oeste del Atlántico. Un mayor número de muestras y especies están siendo analizadas, así como también diferentes genes para mejorar la consistencia de nuestro estudio. Financiamiento: FAPESP

GPE 31

ANÁLISIS DE LA ESTRUCTURA GENÉTICA POBLACIONAL Y DEMOGRAFÍA HISTÓRICA EN LA TUCURA *Dichroplus elongatus*

Rosetti NME, MI Remis. Depto Ecología, Genética y Evolución, F.C.E. y N., UBA.
e-mail: mariar@ege.fcen.uba.ar

Dichroplus elongatus es una tucura de amplia distribución, considerada plaga de cultivos por su capacidad para incrementar el tamaño poblacional. Se analizó la variación de un fragmento del gen COI mitocondrial en 19 poblaciones argentinas localizadas a ambos lados del Río Paraná, para evaluar la diversidad genética y la importancia relativa de los factores demográficos sobre la estructura poblacional. Los AMOVAs demostraron estructura poblacional significativa, sugiriendo restricción en el flujo génico ($\Phi_{ST}=0.12$, $P=0.0001$; $F_{ST}=0.16$, $P=0.0001$). Los índices de Fu y Tajima y la distribución de diferencias pareadas de haplotipos detectaron que las poblaciones ubicadas al este del Paraná ajustan a un modelo de expansión reciente

($F_s=-2.08$, $P=0.04$; $D=-1.618$, $P=0.03$). La reconstrucción de la historia demográfica, mostró que ambas regiones experimentaron una expansión (hace 150.000 años y 250.000 para las regiones este y oeste respectivamente) seguida por un decrecimiento abrupto del tamaño poblacional. La estima del tiempo al ancestro común más reciente para la región este fue de 660.000 años, mientras que para la región oeste fue 740.000 años. Los tiempos de coalescencia de todas las poblaciones indicarían que la región oeste es la más ancestral detectándose tasas de migración histórica asimétricas en dirección suroeste a noreste. Estos resultados demostraron que los factores que modelaron la estructura genética poblacional en *D. elongatus* fueron su compleja historia demográfica marcada por los eventos climáticos ocurridos durante el Pleistoceno y el flujo génico restringido.

GPE 32

PROYECTO CHILEGENÓMICO: CARACTERIZACIÓN DE LA DIVERSIDAD GENÓMICA DE LOS CHILENOS—PRIMER AVANCE

Verdugo RA¹, CY Valenzuela¹, M Moraga¹, S Berríos¹, L Herrera¹, J Suazo², E Llop¹, M Acuña¹, MC Villalón³, E Barozet⁴, ML Bustamante¹, S Alvarado³, D Cáceres³, A Maass^{5,6}, A Di Génova^{5,6}, N Loira⁶, FC Burgos⁷, AM Naranjo⁸, J Verdugo⁹, L Cifuentes¹. ¹Programa de Genética Humana del ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile; ²Departamento de Nutrición, Diabetes y Metabolismo, Pontificia Universidad Católica de Chile; ³Escuela de Salud Pública, Universidad de Chile; ⁴Facultad de Ciencias Sociales, Universidad de Chile; ⁵Centro de Modelamiento Matemático, Universidad de Chile; ⁶Centro para la Regulación del Genoma, Universidad de Chile; ⁷Consultora en salud pública y epidemiología; ⁸Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad de Tarapacá.

Estudios del genoma mitocondrial, el cromosoma Y y los loci autosómicos HLA y ABO han revelado gran diversidad de ancestría amerindio/europea en la población chilena y un gradiente del componente amerindio de acuerdo al lugar geográfico y nivel socio-económico. Sin embargo, las políticas y programas de salud pública no han considerado la diversidad genética y ésta no ha sido analizada sistemáticamente en el resto del genoma. El objetivo principal del proyecto ChileGenómico es caracterizar la composición genética de la población chilena mediante el uso de marcadores informativos de ancestría (AIMs) a lo largo del genoma. Se recolectarán muestras de 3.000 individuos en 5 ciudades a lo largo de Chile. Se genotificarán 500



individuos con un panel de 800K AIMs para obtener una descripción genómica de alta resolución. Luego se estudiará la diversidad genética por área geográfica con un panel de 100 marcadores altamente seleccionados que serán tipificados en 2.500 individuos. El panel de marcadores y las estimaciones de frecuencias génicas que resulten de este proyecto serán útiles, por ejemplo, en medicina forense y análisis de paternidad. Los resultados del proyecto también servirán para el diseño de estudios de asociación genómica a enfermedades y la orientación de políticas de salud pública en Chile. Hasta junio de 2012, hemos muestreado 652 individuos provenientes de la Región Metropolitana (76%) y de otras 13 regiones (24%) de Chile. Presentaremos el diseño experimental y un primer avance del proyecto. Para más información visitar <http://chilegenomico.med.uchile.cl>.

GPE 33

DIVERSIDAD GENÉTICA DE LOCI

MICROSATÉLITES EN *Sprattus fuegensis*

Ferrada-Fuentes S^{1,2}, R Galleguillos¹, CB Canales-Aguirre^{1,2}.
¹Lab. de Genética y Acuicultura, Depto. de Oceanografía, Facultad de Cs. Naturales y Oceanográficas, Universidad de Concepción, Concepción, Chile. ²Doctorado en Sistemática y Biodiversidad, Depto. de Zoología, Fac. Cs. Naturales y Oceanográficas, Universidad de Concepción, Concepción, Chile.

e-mail: sferrada@udec.cl

Se reportan 33 *loci* microsatélites polimórficos desarrollados para la sardina fueguina *Sprattus fuegensis* (Jenyns, 1842), clupeiforme marino que se distribuye en la provincia biogeográfica magallánica. Esta especie presenta una incipiente actividad pesquera en el sur de Chile, donde a través del proyecto FIP N° 2010-17 del Fondo de Investigación Pesquera se está desarrollando una línea de investigación base. Uno de los objetivos del proyecto es la caracterización genética de la especie a través de su distribución, para lo cual se ha desarrollado, entre otras herramientas, una batería de loci microsatélites a través de secuenciación masiva. Para esto el ADN de 20 ejemplares fue secuenciado en tecnología Illumina, generando 5 millones de lecturas que fueron analizadas con el programa *PAL_FINDER* para extraer las lecturas que contuvieran microsatélites. Una vez que las lecturas positivas para bloques microsatélites fueron identificadas con el programa Primer3, se diseñaron los partidores que permitiesen su amplificación por PCR. De

2446 secuencias positivas para microsatélites se caracterizaron 33 loci polimórficos que fueron ensayados sobre 24 ejemplares de la especie. Los niveles de variabilidad genética evidenciada indican que estos marcadores moleculares serían útiles en estudios a escala evolutiva y ecológica, ambas temáticas de importancia para el manejo de la especie.

GPE 34

PATRONES DE ESTRUCTURACIÓN DE LA DIVERSIDAD GENÉTICA DE *Sprattus fuegensis* UTILIZANDO ADN MITOCONDRIAL

Canales-Aguirre CB^{1,2}, S Ferrada-Fuentes^{1,2}, R Galleguillos¹.
¹Laboratorio de Genética y Acuicultura, Depto. de Oceanografía, Fac. de Cs. Naturales y Oceanográficas, Universidad de Concepción, Concepción, Chile, ²Doctorado en Sistemática y Biodiversidad, Depto. de Zoología, Fac. de Cs. Naturales y Oceanográficas, Universidad de Concepción, Concepción, Chile.
 e-mail: cristiancanales@udec.cl

Conocer como se distribuye la diversidad genética en el espacio es importante para formalizar acciones de conservación y manejo. *Sprattus fuegensis* es un recurso económico que se distribuye en el océano Atlántico desde los 40° LS hacia el sur (incluyendo islas Malvinas), y por el océano Pacífico desde el mar interior de Chiloé, fiordos y canales patagónicos hasta Tierra del fuego. El objetivo de esta investigación es caracterizar la variabilidad genética de la especie y como se distribuye esta en el espacio, específicamente entre los 41° LS hasta los 52° LS en Chile. Se utilizó un fragmento de la región control del ADN mitocondrial de 1510 pb de 142 individuos. El fragmento se observó 140 posiciones nucleotídicas corresponden a sitios variables y 79 correspondientes a posiciones informativas. Se encontró un total de 129 haplotipos, con una diversidad haplotípica del 0.999 y una diversidad nucleotídica del 0,69%. Análisis basados en datos genéticos geo-referenciados dan cuenta de dos agrupaciones altamente probables. El patrón de diversidad genética espacial encontrado también se ha observado en otras especies de Clupeiformes, incluyendo a especies tales como *Clupea payáis* y *Sprattus sprattus*. Este resultado podría estar asociado a la fragmentada geomorfología de la costa además de la heterogeneidad de los factores ambientales, presente en los fiordos y canales patagónicos en Chile.



GPE 35

DIVERSIDAD GENÉTICA Y ESTRUCTURA POBLACIONAL DE *Mytilus* DEL SUR DE CHILE. APLICACIÓN EN TRAZABILIDAD

Larraín MA¹, NF Díaz², C Lamas², C Vargas², C Uribe², C Araneda². ¹Universidad de Chile. Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas, Departamento de Ciencia de los Alimentos y Tecnología Química, ²Universidad de Chile. Facultad de Ciencias Agronómicas. Departamento de Producción Animal. e-mail: mlarrain@uchile.cl

Los mitílidos son una de las especies de bivalvos más cultivadas y comercializadas. Las cosechas de chorito (*Mytilus chilensis*) aumentan sostenidamente siendo una de las actividades más promisorias de la acuicultura chilena a mediano y largo plazo. Esta producción está mayoritariamente destinada a mercados internacionales donde los sistemas de gestión de la inocuidad de los alimentos y la regulación exigen trazabilidad a través de toda la cadena alimentaria. Se estudiaron choritos (n=50) de 11 localidades del sur de Chile (entre Chiloé y Magallanes), utilizando 9 loci microsatélite (*Mgu1*, *Mgu3*, *MT203*, *MT282*, *Mg15*, *Mg17*, *Mg56*, *Med737* y *MIT02*). Los resultados mostraron diversidad genética moderada a través de las localidades analizadas. Los 9 loci fueron polimórficos en todas las poblaciones, en promedio se encontraron $6,7 \pm 0,2$ alelos por locus. El promedio entre loci de H_o y H_e global considerando todas las poblaciones fue de 0,388 y 0,704 respectivamente. En todos los loci se observó desviación significativa del equilibrio de HW en al menos 3 localidades. La diferenciación genética promedio (F_{ST}) entre pares de localidades fue baja (0,055), con un máximo de 0,146. Las poblaciones estudiadas parecen estar altamente mezcladas y con los loci utilizados no fue posible asignar individuos a localidades con un nivel de certeza adecuado para ser aplicado en trazabilidad. Proyecto Domeyko Alimentos, VID, Universidad de Chile.

GPE 36

CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DE ACCESIONES SILVESTRES DE *Helianthus annuus* MEDIANTE MARCADORES GÉNICOS

Garayalde AF¹, CM Fusari², NB Paniego², MA Cantamutto³, AD Carrera^{1,3}. ¹CERZOS-CONICET-UNS, ²CNIA-INTA Castelar, ³Departamento de Agronomía UNS. e-mail: agarayalde@criba.edu.ar

En sesenta individuos de girasol silvestre (*H. annuus* ssp. *annuus*) provenientes de seis poblaciones naturalizadas y nueve líneas cultivadas se estudiaron los polimorfismos de secuencia en nueve genes candidatos (AALP; SCR1b; LIM; RS16; LZP; PRP2; CytP450C; RGEFA2 y WRKY5) asociados a respuestas a estreses bióticos y abióticos incluyendo infección por el hongo *Sclerotinia sclerotiorum*. Los fragmentos amplificados se analizaron en geles de acrilamida mediante la técnica SSCP (polimorfismo de conformación de cadena única), considerando cada locus como un marcador codominante en poblaciones diploides. Se obtuvieron 59 alelos, de los cuales 50 fueron únicos del silvestre y ninguno del cultivo. Las poblaciones silvestres presentaron mayor variabilidad que las líneas cultivadas (59 alelos vs 9 y H_e : 0,630 vs 0,459). Se encontró 24% de la variabilidad molecular entre poblaciones y 21 alelos únicos de población y se identificaron las poblaciones más diversas. Se detectó un porcentaje de variabilidad atribuible a diferencias en la ubicación fitogeográfica o zona de producción del cultivo, que podría ser reflejo de condiciones ambientales diferentes. La diferenciación silvestre-cultivado varió entre loci probablemente debido a presiones selectivas diferenciales durante la domesticación. La elevada diversidad alélica encontrada para genes relacionados con la defensa frente a patógenos ya resistencia a sequía y salinidad podría incluir variantes agronómicamente ventajosas.

GPE 37

FILOGENIA DO GÊNERO *Apistogramma* (PERCIFORMES: CICHLIDAE) BASEADO EM SEQUENCIAS DO GENE 16S RRNA

Britzke R¹, JS Ready², C Oliveira¹. ¹Departamento de Morfologia, Instituto de Biociências, UNESP, Botucatu, SP, ²Instituto de Estudos Costeiros (IECOS), UFPA, Bragança, PA. e-mail: britzker@gmail.com

Apistogramma compreende 78 espécies válidas, e pelo menos 20 espécies novas registradas na literatura aquarística. Estão distribuídas em várias bacias cis-andinas, principalmente Amazonas, Orinoco e Paraguai. O presente estudo visa analisar as relações filogenéticas do gênero através de caracteres moleculares. Neste estudo amplificamos e sequenciamos o gene mitocondrial 16S de 22 espécies. As sequências foram editadas utilizando o programa Bioedit, alinhadas com o programa MUSCLE e analisadas pelo método Neighbor-Joining com o modelo Kimura-2-parametros; e



pelo método de máxima verossimilhança com o modelo Jukes-Cantor com o programa Mega v.5. A confiabilidade dos nós internos foi testada pelo método de *bootstrap* utilizando 1000 réplicas. Os resultados apresentados em ambas as análises sustentam o monofiletismo do gênero *Apistogramma*, agrupando o gênero *Apistogrammoides* com o gênero *Apistogramma*, e o gênero *Taeniacara* sendo seu grupo irmão. Comparando nossa análise com as análises já propostas, encontramos uma topologia semelhante, com exceção da espécie *Apistogramma borelli*, que em nossa análise se mostra mais basal com as espécies do grupo Regani. As espécies do grupo Steindachneri, Macmasteri, Pertensis e *Apistogrammoides pucallpaensis* são relacionadas com *A. borelli*. Nossos resultados confirmam a recente hipótese de classificação baseada em caracteres de morfologia externa. A inclusão de um maior número de espécies do gênero, com representantes dos demais grupos estão em progresso e deverão contribuir para o esclarecimento das relações filogenéticas do gênero.

GPE 38

VARIABILIDAD GENÉTICA EN LÍNEAS ENDOCRIDADAS DE *Mus musculus* CON BAJA FRECUENCIA DE FENOTIPO COLA CORTA

Renny M¹, SF Bernardi², CN Gardenal¹, MI Oyarzabal³.
¹Cátedra de Genética de Poblaciones y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas, Físicas y Naturales. Universidad Nacional de Córdoba. ²Cátedra de Histología I y Embriología Básica, Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de Rosario. ³Cátedra de Producción de Carne Bovina, Facultad de Ciencias Veterinarias, CIC, Universidad Nacional de Rosario.
 e-mail: sbernard@unr.edu.ar

La cepa CF1 de ratones *Mus musculus* resulta un buen modelo experimental para el estudio de la conservación de la variabilidad genética de líneas endocriadas. A partir de una población de esta cepa con apareamientos al azar (*t*), se seleccionaron al azar individuos para formar dos líneas divergentes para peso, a los 49 días de edad, endocriadas por limitación del número (*h* y *h'*). Estas líneas presentaron el fenotipo cola corta (cc) en muy baja frecuencia ($p < 0.01$) desde su fundación, fenotipo que está determinado por un sistema de letales balanceados. De la línea *h'* surgió una sublínea con mayor frecuencia de cc (*h'cc*) que en *t*, *h* y *h'*. Con el objeto de estimar el grado de variabilidad genética que preservan estas líneas endocriadas y la sublínea derivada de *h'*, se estudió, mediante la técnica de ISSR (*Inter Simple Sequence Repeats*),

un total de 74 individuos pertenecientes a *t*, *h*, *h'* y *h'cc*. Los resultados revelaron altos porcentajes de polimorfismo, a pesar del proceso de selección y los sucesivos cuellos de botella, con proporción de loci polimórficos desde 5% al 12% e índices de diversidad genética (M) entre 0.01 y 0.08. La línea *t* resultó la más variable, le siguen *h'cc*, *h'* y finalmente *h*. El mayor grado de polimorfismo en la sublínea *h'cc* que en la línea *h'* de la que deriva, se debería a la liberación de variabilidad en el proceso de recombinación genética en el sistema de letales balanceados.

GPE 39

DNA BARCODING: ESTIMATIVA DA DIVERSIDADE GENÉTICA E IDENTIFICAÇÃO MOLECULAR EM ESPÉCIES DE XENARTROS

Moraes HT, CL Clozato, JS Morgante, N Moraes-Barros. Laboratório de Biologia Evolutiva e Conservação de Vertebrados, Departamento de Genética e Biologia Evolutiva, Instituto de Biociências, USP.
 e-mail: helenatadiello@ib.usp.br

Neste trabalho utilizamos o gene mitocondrial citocromo oxidase I (COI), para compreender melhor a diversidade genética de uma espécie de tatu ameaçada de extinção, *Tolypeutes tricinctus*, e uma espécie de tamanduá, *Tamandua tetradactyla*, considerada de menor preocupação. Testamos o poder informativo do gene COI, na diferenciação de *T. tetradactyla* e *Myrmecophaga tridactyla*, e entre 5 espécies de tatus (*Dasyopus hybridus*, *D. novemcinctus*, *D. septemcinctus*, *Euphractus sexcinctus* e *T. tricinctus*), através da metodologia conhecida como *DNA barcoding*. Esta abordagem só tinha sido aplicada em preguiças. Foram obtidos com sucesso 594pb do gene COI para 47 indivíduos. Em 31 indivíduos da espécie *T. tricinctus* encontramos somente 1 haplótipo. Isso pode ser devido ao fato de todos os indivíduos serem provenientes de uma só localidade e o marcador não ser polimórfico o suficiente para análise de variação intrapopulacional. Por outro lado, em 11 amostras de *T. tetradactyla*, encontramos 9 haplótipos ($h=0,9636 \pm 0,0510$; $\pi=0,205541 \pm 0,110928$). A árvore filogenética estimada pelo método de Neighbour-joining, adotando o modelo evolutivo K2p, apresenta 2 linhagens principais, cada uma representando o grupo dos tamanduás e dos tatus respectivamente. Entre os tatus foram observados 5 clados suportados por altos valores de bootstraps, cada um representado



uma espécie analisada. Os valores de distância genética intraespecíficos observados não atingem o valor limite para a diferenciação de espécies (2%) e os valores entre espécies variam de 0.066 (dentro do mesmo gênero) a 0,244 (entre famílias).

GPE 40

VARIABILIDADE GENÉTICA DE *Chiroxiphia caudata* EM FRAGMENTOS FLORESTAIS DA MATA ATLÂNTICA

Marasco ACM¹, JS Morgante¹, GPM Dantas^{1,4}, A Martensen², CY Miyaki³, JP Metzger². ¹Departamento de Genética e Biologia Evolutiva, Instituto de Biociências, USP, ²Departamento de Ecologia, Instituto de Biociências, USP, ³Departamento de Biologia, Instituto de Biociências, USP, ⁴Departamento de Biologia Geral, Instituto de Ciências Biológicas, UFMG.
e-mail: annacarolinamil@gmail.com

A perda e fragmentação de habitat levam à diminuição do tamanho populacional e à redução da diversidade genética, ameaçando a biodiversidade global. Atualmente a Mata Atlântica apresenta-se como um mosaico, com poucas áreas relativamente extensas e contínuas, sendo considerado um importante *hotspot* para conservação. O trabalho busca avaliar como a fragmentação e perda de habitat têm influenciado na diversidade genética de aves, através do estudo das populações de *Chiroxiphia caudata* distribuídas em dois fragmentos florestais da Mata Atlântica do Estado de São Paulo. *C. caudata* é uma ave de pequeno porte, não migratória, frugívora e amplamente distribuída por florestas tropicais e subtropicais. Foram analisadas 71 amostras desta espécie, através de seqüências de DNAm (cytb) com 890pb. O gene cytb apresentou alta diversidade haplotípica ($0,926 \pm 0,024$) e baixa diversidade nucleotídica ($p=0,00998$) nas duas populações, indicando expansão populacional, assim como nos testes de *mismatch distribution*. Valores de *Fst* foram baixos e não significativos, indicando ausência de estrutura populacional. A árvore de Neighbor Joining apresentou ramos rasos demonstrando recente divergência entre as linhagens. Além disso não demonstrou clados definidos em relação as localidades, corroborando com o resultado do *Fst*. Uma possível explicação para isso seria uma recente origem das populações de São Paulo oriundas de algum refúgio pleistocênico seguido de expansão populacional e alto fluxo gênico entre as populações atuais.

GPE 41

ESTRUCTURACIÓN GENÉTICA EN POBLACIÓN HUMANA DE SANTIAGO DE CHILE

González Zarzar TB, SV Flores Carrasco. Departamento de Antropología, Universidad de Chile.
e-mail: tomasgzarzar@gmail.com

Santiago de Chile ha sido caracterizada como una ciudad segregada socio-económicamente en el ámbito residencial y educativo. Estudios previos han mostrado un gradiente socio-genético a partir de grupos sanguíneos. Intentamos expandir estos estudios con información genotípica de 5 marcadores población-específico (2 inserciones *Alu* y 3 SNPs) y comparar sus frecuencias entre distintos estratos socio-económicos. Cada individuo fue agrupado en una de cinco categorías socio-económicas, de acuerdo a la clasificación propuesta por el Ministerio de Educación para los establecimientos educacionales de Chile. Resultados preliminares de 130 individuos muestran, en 3 de 5 loci, una deficiencia de heterocigotos, en su mayoría explicada por una pérdida de heterocigosidad dentro de los estratos ($Fis=0.14345$), y sobre todo dentro del estrato medio ($Fis=0.41463$, $n=21$). 4 de 5 loci muestran desequilibrio de ligamiento. Estos datos son posibles de explicar mediante un proceso de mestizaje reciente, una composición genética diferencial en la formación de los estratos durante el período de conquista española y un apareamiento selectivo posterior que explica la mantención de la misma. Este apareamiento selectivo sería, sin embargo, en unidades de agrupamientos distintos de los asumidos *a priori* en este estudio. La comprensión de esta estructuración genética podría implicar consecuencias importantes respecto de diferentes aspectos biomédicos asociados a la variabilidad genética en poblaciones chilenas.

GPE 42

ESTRUCTURA GENÉTICA POBLACIONAL DEL ROEDOR *Oligoryzomys longicaudatus* EN LA PATAGONIA ARGENTINA

Ortiz N¹, RE González Ittig^{1,2}, F Polop³, V Andreo^{2,3}, MC Provensal³, J Polop³, CN Gardenal^{1,2}. ¹Cátedra de Genética de Poblaciones y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas, Físicas y Naturales, Universidad Nacional de Córdoba, ²Consejo Nacional de Investigaciones científicas y Técnicas (CONICET), ³Grupo de Investigaciones en Ecología de Poblaciones, Facultad de Ciencias Exactas Físico-Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Río Cuarto.
e-mail: natalia_ortiz05@hotmail.com



Como aporte a los estudios sobre el mantenimiento y dispersión del hantavirus Andes en la Patagonia argentina se analizó la estructura genética poblacional de su reservorio, *Oligoryzomys longicaudatus* (Cricetidae, Sigmodontinae). Las muestras proceden de El Blanco, Villa Lago Rivadavia y Leleque de Chubut, El Bolsón de Río Negro y Junín de los Andes de Neuquén. Se amplificaron 8 loci de microsatélites y se caracterizó el polimorfismo multilocus de cada individuo, a partir del cual se realizaron análisis estadísticos a nivel poblacional e individual. El análisis de F_{ST} reveló diferenciación genética baja a moderada entre poblaciones y el test de Mantel no detectó un patrón de aislamiento por distancia. Sin embargo, análisis basados en métodos bayesianos revelaron que la población más boreal, Junín de los Andes, está altamente representada por uno de los dos grupos genéticos detectados, las poblaciones intermedias (El Blanco y Leleque) evidencian mezcla de ambos grupos, mientras que en Villa Lago Rivadavia (población más austral) predomina el segundo grupo genético. En el árbol de *Neighbor-joining*, Junín de los Andes ocupa una posición basal, le sigue El Bolsón y finalmente, las poblaciones del sur forman un grupo bien diferenciado. Los resultados sugieren que si bien las poblaciones no se encuentran fuertemente subdivididas por barreras físicas al flujo génico, éste no sería tan elevado como para permitir que un brote de Hantavirus se disperse hacia otras localidades.

GPE 43

ANÁLISIS GENÉTICOS REVELAN UNA MEZCLA DE STOCKS MIGRATORIOS ESTACIONALES DE *Prochilodus lineatus* EN EL RÍO URUGUAY

Rueda EC^{1,2,3}, PS Amavet^{1,2}, A Monzón³, G Somoza^{2,4}, G Ortíz⁵.
¹Departamento de Ciencias Naturales. Facultad de Humanidades y Ciencias. Universidad Nacional del Litoral, ²Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Tecnológicas (CONICET), ³Cátedra de Genética. Facultad de Ingeniería. Universidad Nacional de Entre Ríos, ⁴Laboratorio de Ictiofisiología y Acuicultura. IIB-INTECH, ⁵Department of Biological Sciences. The George Washington University.
 e-mail: evarueda@fcb.unl.edu.ar

El sábalo (*Prochilodus lineatus*) es un pez iliófago-detritívoro, base de las cadenas alimentarias. Es una especie migratoria sometida a explotación comercial. Estudios previos demostraron la presencia de desplazamientos reproductivos. Esto sugiere la

posibilidad de que existan diferentes stocks en el río Uruguay. El objetivo de este trabajo consiste en analizar los valores de diversidad genética de la especie en el río Uruguay y la estructura poblacional a nivel genético en el bajo Uruguay. Se capturaron 118 individuos (tres muestreos: julio y septiembre de 2008 y abril de 2009) a la altura de Gualaguaychú (Entre Ríos, Argentina). Se extrajo ADN genómico de cada individuo y se determinaron los genotipos para 13 loci microsatélites. Se consideraron los estadísticos básicos de diversidad genética y estructura poblacional. Para el análisis, se agruparon los individuos según el momento de captura: invierno, primavera y otoño. Los valores de F_{ST} calculados de a pares mostraron que había diferenciación entre otoño-invierno (F_{ST} 0.140) y otoño-primavera (F_{ST} 0.126). El *software* STRUCTURE mostró que el número de *clusters* (K) más probable que fue K=2 donde los individuos capturados en otoño, forman un cluster diferente al resto de los individuos. Los resultados sugieren que en la zona de muestreo hay distintos *stocks* que estarían transitando la zona sur de la cuenca del Uruguay. En este trabajo proponemos una interpretación del patrón de migración del sábalo desde una perspectiva genética, sumando una nueva visión a los datos que ya existen sobre migraciones de la especie.

GPE 44

PADRÃO ELETROFORÉTICO DE HEMOGLOBINAS: INFERÊNCIAS SOBRE A EVOLUÇÃO DE TESTUDINIDAE BRASILEIROS

Costa NRA¹, TL Silva¹, LPR Venancio¹, GS Carrocini¹, LS Ondeí², JB Bacchi¹, TLC Pereira¹, VAG Moschetta¹, VLO Cardoso¹, CR Bonini-Domingos¹. ¹UNESP/IBILCE - Departamento de Biologia/CEQ, ²Universidade Estadual de Goiás (UEG).
 e-mail: nrossigalli@gmail.com

As hemoglobinas apresentam certa conservação de genes em vertebrados e seu estudo tem importância na diferenciação entre espécies, podendo auxiliar a taxonomia. Análises morfológicas, citogenéticas e de padrão de proteínas, enriquecem os estudos taxonômicos e geram resultados para boa caracterização das espécies. Objetivamos reforçar a característica diversa de jabutis brasileiros por meio de avaliação morfométrica e de padrão de hemoglobinas. Resultados de PCA realizada com 90 animais revelaram diferenças estatisticamente significantes entre grupos de jabutis *Chelonoidis*



denticulata, *C. carbonária* e um morfotipo denominado *C. carbonaria**, o qual, apesar de ser considerado *C. carbonária* na literatura, apresentou-se mais próximo a *C. denticulata*. O padrão de migração das hemoglobinas, realizado com duas espécimes de cada grupo, apresentou duas frações majoritárias. A avaliação das cadeias globínicas evidenciou componentes que reforçam a combinação de cadeias para a composição das frações majoritárias. O padrão de migração entre as espécies estudadas apresenta forma diferente em termos migratórios e reflete a composição dos aminoácidos, com cargas diferentes, sendo característicos de cada grupo e coincidentes com as informações morfométricas. Assim, sugerimos que o morfotipo *C. carbonaria**, tanto morfologicamente quanto pelo perfil de hemoglobinas, não corresponde à espécie *C. carbonaria*, sendo possível sugerir que o morfotipo corresponda a uma nova espécie de jabuti.

GPE 45

CHARACTERIZATION OF ANCESTRY INFORMATIVE MARKERS MID187 AND OCA2 IN BRAZILIAN POPULATIONS

Barbosa FB¹, CEV Wiesel¹, MR Luizon², SMB Sousa³, IR Souza⁴, YCN Muniz⁴, CCF Andrade¹, FA Saiki¹, CT Mendes-Junior⁵, AL Simões¹. ¹Department of Genetics, School of Medicine of Ribeirão Preto, University of São Paulo, São Paulo, Brazil, ²Department of Pharmacology, School of Medicine of Ribeirão Preto, University of São Paulo, São Paulo, Brazil, ³State University of Santa Cruz, Bahia, Brazil, ⁴Department of Cell Biology, Embryology and Genetics, Federal University of Santa Catarina, Santa Catarina, Brazil, ⁵Departamento de Química, Faculdade de Filosofia, Ciências e Letras, Universidade de São Paulo, USP, São Paulo, Brasil.
e-mail: fernandabueno@usp.br

Ancestry Informative Markers (AIMs) are defined as *loci* that show high allelic frequency differences between populations, ideal to estimate population admixture. This work is part of a broader project in which we used a 24 AIMs panel in Brazilian populations. Here, we typed two AIMs, MID187 (rs16626) and OCA2 (rs1800404), in 442 individuals from different groups: Amerindians (*Tikúna*, *Kashináwa*, *Kanamari*, *Baniwa*); Quilomboremnants (*Mimbó*, *Gaucinha*, *Sítio Velho*, *São Gonçalo*) and urban populations (*Teresina*, *São Paulo*, *Jequié*). DNA was amplified by PCR for MID187 InDel *locus*, and PCR-RFLP for OCA2 *locus* (SNP, G>A). Amplified material was analyzed by non-denaturing 10% PAGE and silver nitrate staining. GENEPOP

and ARLEQUIN software were used for statistical analyzes. Only one deviation from Hardy-Weinberg equilibrium was found at OCA2 locus for *Baniwa* tribe ($p=0.0104$), which exhibited significant heterozygote deficit ($p=0.0069$). MID187 10 bp deletion frequency was the highest in Amerindians (0.686-0.867), whereas for OCA2 SNP, adenine frequency was the highest in Quilombo remnants (0.637-0.750). Considering three major population groups: Amerindians, Quilombos and urban population, allelic and genotypic frequencies differed between them. This is consistent with highly significant F_{ST} values ($p<0.01$) obtained in pairwise comparisons. The results showed that both AIMs were effectively able to differentiate these Brazilian populations. Support: FAEPA, CNPq.

GPE 46

DIVERSIDAD HAPLOTÍPICA DEL GEN COI EN *Geraecormobius sylvarum* (ARACHNIDA, OPILIONES, GONYLEPTIDAE)

Vaschetto LMB^{1,3}, R González-Ittig^{2,4}, J Vergara^{1,3}, L Acosta^{1,3}. ¹Cátedra de Diversidad Animal I. FCEfyN, Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, Argentina, ²Cátedra de Genética de Poblaciones y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas, Físicas y Naturales, Universidad Nacional de Córdoba, ³CONICET-IDEA (Instituto de Diversidad y Ecología Animal), Córdoba, Argentina, ⁴CONICET, Argentina.
e-mail: luisvaschetto@hotmail.com

La especie *G. sylvarum* Holmberg 1887 habita en la selva paranaense de la provincia de Misiones y regiones adyacentes de Corrientes y Chaco, en Brasil y Paraguay, así como en la provincia de Tucumán (yungas); se manifiesta así un patrón disyunto con poblaciones separadas por el Chaco semiárido. Su limitada capacidad de dispersión y su asociación a zonas húmedas hacen de *G. sylvarum* un buen modelo para estudiar posibles causas de la disyunción, y también determinar ciertos eventos pleistocénicos como la fragmentación en refugios. Se evaluó la diversidad haplotípica de un fragmento de 681 nucleótidos del gen mitocondrial COI en 68 ejemplares pertenecientes a localidades de Misiones, Tucumán, Chaco y Corrientes. Se detectaron 35 haplotipos que presentaron una alta tasa de divergencia, con valores de diversidad haplotípica y nucleotídica de 0.928 y 0.183, respectivamente. La red de haplotipos evidenció que los representantes de la selva paranaense y adyacencias forman un grupo muy heterogéneo con altas tasas de diversidad haplotípica para algunas localidades, mientras que los haplotipos de las yungas constituyen un grupo



homogéneo. Ambas regiones habrían experimentado una expansión reciente de rango, aunque en la selva paranaense sería mucho más antigua. La combinación de estos resultados sugiere una historia compleja donde el patrón filogeográfico de los ejemplares del noreste argentino apoya la hipótesis que la especie podría haber sobrevivido en refugios pleistocénicos. El patrón de las yungas reflejaría eventos de colonización más recientes. Financiamiento: FONCYT-PICT 1296.

in control group (higher European contribution, followed by African and then by Amerindian). These data show that, although the genotype frequencies are somewhat different, the ancestral composition of SLE group from Ribeirão Preto region is similar from that found in healthy group. Financial support: CNPq.

GPE 47

ANCESTRY BACKGROUND IN SYSTEMIC LUPUS ERYTHEMATOSUS PATIENTS FROM BRAZIL

Cagnin NF¹, CEV Wiezel¹, EA Donadi², CT Mendes-Junior³, AL Simões¹. ¹Department of Genetics, School of Medicine of Ribeirão Preto, University of São Paulo, USP, ²Division of Clinical Immunology, Department of Medicine, School of Medicine of Ribeirão, ³Departamento de Química, Faculdade de Filosofia, Ciências e Letras de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, USP.
e-mail: nacagnin@yahoo.com.br

Systemic lupus erythematosus (SLE) is an autoimmune disease that involves multi-systems and autoantibodies against nuclear antigens. Although SLE is worldwide found, prevalence and incidence are highly variable among populations of different ethnic origins. In general, population groups with African and Asian ancestry appear to be at greater risk for SLE development than Caucasian groups. Thus, studies in multi-ethnic populations are useful to investigate the ethnicity influence in SLE. The current Brazilian population is the result of admixture between the European settlers, African slaves and Amerindians, and individuals in this population may have different ancestry compositions. In order to determine the ancestral composition of SLE patients in Brazilian population, we genotyped 12 ancestry informative markers (AIMs) in 53 SLE patients of Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, University of São Paulo, Brazil, and in 121 healthy individuals from the same region. Pairwise comparison of genotype frequencies revealed a small but statistically significant difference between patients and controls ($F_{ST} = 0.007$, $p = 0.036$). In spite of this finding, ancestral composition of SLE group resembled the one found

GPE 48

INFORMATIVE MARKERS SET AND ANCESTRY ESTIMATES IN QUILOMBO REMNANT COMMUNITIES AND URBAN POPULATIONS

Wiezel CEV¹, MRL Luizon², SMB Sousa³, IR Souza⁴, YCN Muniz⁴, FB Barbosa¹, CCF Andrade¹, FA Saiki¹, CT Mendes-Junior⁵, AL Simões¹. ¹Departamento de Genética, Escola de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Brasil, ²Departamento de Farmacologia, Escola de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Brasil, ³Universidade de Santa Cruz-UDESC, ⁴Departamento de Biologia Celular, Embriologia e Genética - Universidade Federal de Santa Catarina, Brasil, ⁵Departamento de Química, Faculdade de Filosofia Ciências e Letras de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Brasil.
e-mail: cvwiezel@gmail.com

Brazilian quilombo remnants are Afro-derived communities founded mainly by fugitive slaves, which exhibit own cultural and ancestral characteristics. Ancestry Informative Markers (AIMs) show high allele frequency differentials between ancestral populations and are useful to estimate individual and population ancestry. Our goal was to characterize the frequencies for 24 AIMs in Amerindians from Brazilian Amazon in order to generate proper population and individual ancestry estimates in four quilombo remnants: Mimbó, Sítio Velho, Gaucinha, São Gonçalo and three urban population samples: Teresina, Jequié and São Paulo. Ancestry estimates were performed using ADMIX and F-statistics were calculated using GDA software. The 24-AIMs were sufficient for an adequate discrimination among the considered ancestral populations. All ancestry estimates were tri-hybrid. African estimates ranged from 45.1% (Sítio Velho) to 68.7% (Gaucinha). Quilombo remnants of Mimbo, Sítio Velho and Gaucinha showed a higher Amerindian contribution in comparison with São Gonçalo (15.5%, 33.8%, 14.3% and 3.5%, respectively). A higher European



contribution was observed in urban populations from different Brazilian regions. This finding was expected and had been previously reported by mtDNA, Y and autosomal AIMs. Population differentiation (FST) showed significant differences between all quilombo remnants. Our findings could reveal the different histories of the quilombo remnants studied, as well as generate reliable ancestry estimates of urban populations from different Brazilian regions. Support: FAEPA, CNPq

GPE 49

DESEQUILÍBRIO DE LIGAÇÃO NAS REGIÕES XQ21 E XP11-XQ11 EM UMA POPULAÇÃO BRASILEIRA E OUTRA AFRICANA

Andrade CCF¹, CEV Wiesel¹, AF Alves da Silva², LG Sarlo², P Moreau³, D Courtin³, A Sabbagh³, A Garcia³, E Medina-Acosta², AL Simões¹. ¹Departamento de Genética – Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - USP, ²Núcleo de Diagnóstico e Investigação Molecular – Universidade Estadual do Norte Fluminense, ³Institut de Recherche pour le Développement” et “Laboratoire de Parasitologie”, Université Paris Descartes, Paris, França.

e-mail: claudiacfa@yahoo.com.br

A associação não aleatória de alelos em dois ou mais *locus* é conhecida como desequilíbrio de ligação (DL). Este pode ser influenciado pela taxa de recombinação e também por eventos populacionais evolutivos e demográficos. O DL tem sido muito utilizado para realizar inferências sobre a colonização humana e a história populacional em diferentes lugares. Com este intuito, realizamos comparações do DL entre diferentes regiões do cromossomo X em uma amostra da população brasileira e uma população africana (Congo). Foram analisadas duas regiões do cromossomo X por PCRs heptaplex e hexaplex: DMD (Xq21.2 a Xq21.1) e Pericentromérica (Xp11.1 a Xq11.1), respectivamente. Para os 101 indivíduos genotipados, foram encontrados 111 alelos. O *locus* mais polimórfico foi o PR1 com 23 alelos. Foram encontrados 20 alelos privados na população africana e 15 na população urbana brasileira. A heterozigose na população urbana (0,71) foi maior do que na população africana (0,67). Dos 13 *locus* analisados, 10 foram diferentes significativamente entre as duas populações analisadas. O valor médio de Fst entre a população africana e urbana foi 0,0466 e 0,1039 (P<0,01), para as mulheres e homens respectivamente. A diversidade haplotípica encontrada foi alta, um haplótipo por indivíduo quando foram analisados

os 13 *locus* (37,3cM). Analisando apenas os seis *locus* da região pericentromérica (0,6cM) um dos haplótipos encontrados se repetiu três vezes na população africana. Os dados apontam para uma diferenciação entre as duas populações analisadas e um maior DL na população africana.

GPE 50

ESTIMACIÓN DEL FLUJO POLÍNICO EN UNA POBLACIÓN FRAGMENTADA DE CIPRÉS DE LA CORDILLERA (*Austrocedrus chilensis*)

Colabella F, LA Gallo, C Moreno, P Marchelli. Grupo de Genética Ecológica y Mejoramiento Forestal, INTA EEA Bariloche - Argentina.

e-mail: pmarchelli@gmail.com

El flujo génico y el sistema de apareamiento son dos de los componentes más importantes del sistema genético que determinan la estructura genética de las poblaciones y la conectividad en paisajes fragmentados. Debido a ello su conocimiento es importante para la formulación de estrategias de conservación. El principal objetivo de nuestro trabajo fue ajustar la curva de dispersión del polen para el Ciprés de la Cordillera, especie dioica y anemófila endémica de los bosques Andino-Patagónicos, y estimar los parámetros esenciales de su sistema de apareamiento. En una población fragmentada y extendida sobre la estepa árida se genotiparon un total de 100 adultos y 200 progenies con cinco loci microsatélites y se ajustó la curva de dispersión del polen con los métodos TwoGener y KinDist. La distancia promedio de dispersión efectiva del polen fue muy elevada ($d=1000$ m) y la forma leptocúrtica de la curva ($b=0.17$) indica una gran probabilidad de eventos de dispersión a distancias aún mayores. En concordancia con esto, no se encontró correlación de paternidad entre las progenies de las distintas madres y se observó un bajo nivel de apareamiento entre parientes ($t_m - t_s = 0.105$). Similarmente, sólo se pudo asignar paternidad en un caso, indicando una baja participación de los individuos masculinos cercanos. El número efectivo de padres que polinizan a cada madre fue de 14. Los resultados indican que las poblaciones fragmentadas de la estepa mantendrían la conectividad genética y sugieren que la conservación de la especie requeriría de unidades de manejo a escala de paisaje.

GPE 51

EFEITOS DA FRAGMENTAÇÃO DE HABITATS EM ESCALA LOCAL NA



ESTRUTURA POPULACIONAL DE *Dipteryx alata* VOG. (FABACEAE)

Pires de Campos Telles M¹, R Dobrovolski², J de Souza Lima¹, R Garcia Collevatti¹, T Nascimento Soares¹, JA Felizola Diniz-Filho². ¹Laboratório de Genética & Biodiversidade Departamento de Biologia Geral, Instituto de Ciências Biológicas (ICB), Universidade Federal de Goiás (UFG), G, ²Laboratório de Ecologia Teórica & Síntese, Departamento de Ecologia, ICB/UFG, Goiânia, GO, Brasil.
e-mail: tellesmpc@gmail.com

A genética da paisagem (*landscape genetics*) objetiva produzir modelos mais complexos de genética de populações, integrando análises genéticas com características da paisagem. Nesse trabalho, foram avaliados efeitos locais resultantes da fragmentação do habitat pela comparação de 25 populações de *D. alata* (8 locos microssatélites em 644 indivíduos). Os valores de F_{ST} par-a-par foram correlacionados com as distâncias geográficas ($r = 0,494$; $P < 0,01$) e o correlograma de Mantel (CM) revelou um padrão clinal. Não há correlação entre F_{ST} e a matriz de proporção de remanescentes naturais (conectividade de habitat, HC). No entanto, o CM do F_{ST} em relação à proporção de HC mostra que os valores de F_{ST} tendem a ser menores em populações que estão mais conectadas ($HC > 90\%$; $P < 0,02$). O valor médio de F_{ST} foi 0,367, que se reduz para 0,218 quando são comparadas populações que estão em uma classe de distância geográfica menor ($d < 250$ km), e que reduz ainda mais, para 0,191, quando o $HC > 90\%$. De fato, a CM parcial entre F_{ST} e HC, mantendo conexões geográficas constantes (matriz modelo com $d < 250$ km ou rede de Delaunay) tende a ser significativa ($P = 0,067$), com CM diminuindo de -0,075 para -0,235. Embora em grande escalas os padrões de variação molecular entre populações de *D. alata* sejam explicados por efeitos históricos e isolamento por distância, análises parciais utilizando dados de paisagem sugerem que a fragmentação recente, na região do Cerrado, já deixa sinais sobre a variação molecular, provavelmente através da redução do fluxo gênico entre as populações, aumentando o F_{ST} .

GPE 52

AVALIAÇÃO DA ESTRUTURA GENÉTICA DO *Euterpe edulis* EM FRAGMENTOS FLORESTAIS DA MATA ATLÂNTICA

Carvalho CS¹, M Galetti², MC Ribeiro², RG Collevatti¹. ¹Universidade Federal de Goiás, ²Unesp-Rio Claro.
e-mail: carolina.carvalho@ymail.com

A Mata Atlântica já foi considerada uma das maiores florestas tropicais, sendo hoje reduzida a 11,7% dos seus originais 150 milhões de hectares. Entre as espécies encontradas neste bioma, tem-se o *Euterpe edulis* que se encontra ameaçado devido à redução de seu habitat, à super exploração e também à perda de seus dispersores, e estes fatores podem levar a mudanças na sua estrutura genética. O objetivo deste trabalho foi avaliar a estrutura genética do *E. edulis* na Mata Atlântica. Utilizando 8 locos de microssatélites, foram genotipados 636 indivíduos de 22 áreas. Os parâmetros genéticos utilizados foram diversidade genética, Fis, Fst e evidências de bottleneck. Apesar da maioria destas populações estarem localizadas numa paisagem fragmentada, a diversidade genética foi relativamente alta (0.716 a 0.864), e isto pode ser devido ao tamanho efetivo alto encontrado nesta espécie ($N_e = 8234$). Embora a diversidade genética tenha sido alta, o coeficiente de endogamia também foi alto (0.186), sendo que dentro das populações este número variou entre 0.036 e 0.295. O coeficiente de endogamia alto pode ser devido a evidências de bottleneck encontrado em algumas das áreas estudadas (8 das 22 áreas) e também ao isolamento das mesmas. Estas áreas também se mostraram estruturadas geneticamente ($F_{ST} = 0.271$), sendo que o alto valor de estruturação entre as áreas foi relacionado com o maior grau de fragmentação ($F_{ST} = 0.002$ para área menos fragmentada e $F_{ST} = 0.123$ para área mais degradada). Portanto, este estudo mostra indícios que a espécie está sendo afetada pela fragmentação de habitat.

GPE 53

MAPEAMENTO DA ESTRUTURA GENÉTICA POPULACIONAL POR AUTOVETORES

Felizola Diniz Filho JA. Universidade Federal de Goiás.
e-mail: jafdinizfilho@gmail.com

Processos evolutivos ocorrem em um contexto espacial e diversos métodos têm sido propostos para entendê-los a partir da variação genético-molecular em populações naturais. Neste trabalho nós utilizamos simulações para mostrar como uma nova abordagem baseada em autovetores espaciais pode ser útil para descrever padrões de variação geográfica gerados por isolamento-por-distância, por efeito de barreiras e de expansão de distribuições. Autovetores extraídos da matriz de distância ou conexão espacial são utilizados sequencialmente como variáveis preditoras das frequências alélicas, e a relação entre



o *Spatial Signal-Representation* curve. Essas curvas diferem para os diferentes processos simulados gerando os padrões espaciais, representando-os de forma mais clara que correlogramas espaciais obtidos com índices *Dipteryx alata*, uma árvore endêmica do Cerrado. As curvas SSR são coerentes com os processos que potencialmente geraram estrutura populacional nessa espécie, incluindo isolamento-por-distância e expansão a partir da região Amazônica após o último glacial máximo. As análises demonstram que as curvas SSR são uma ferramenta útil para descrever padrões espaciais, permitindo também selecionar autovetores para modelar a variação genético-molecular em função de componentes geográficos e ambientais.

GPE 54

SELEÇÃO DE REGIÕES POLIMÓRFICAS PARA ESTUDOS FILOGEOGRÁFICOS DE *Eugenia dysenterica* DC. (MYRTACEAE)

Lima JSL^{1,2}, NE Lima¹, TG Castro¹, RG Collevatti¹, MPC Telles¹. ¹Laboratório de Genética & Biodiversidade, DBG/ICB, Universidade Federal de Goiás (UFG), Goiânia, GO, Brasil, ²Pós-graduação em Ecologia e Evolução, ICB/UFG. e-mail: jac.slima@gmail.com

A espécie *Eugenia dysenterica* (cagaiteira), é típica do Cerrado Brasileiro e apresenta uma ampla distribuição ao longo do bioma. O estudo filogeográfico da cagaiteira pode contribuir para o melhor entendimento da história evolutiva deste grupo, bem como dos efeitos da fragmentação sobre a espécie. Nesse contexto, o objetivo deste trabalho foi selecionar regiões polimórficas para análises filogeográficas de *E. dysenterica*. Das sete regiões testadas, três não amplificaram e quatro apresentaram bom padrão de amplificação (ITS75-92, *trnLC-trnLD*, *trnLE-trnL*, *epsbA-trnH*). Destas, foi possível sequenciar duas regiões, uma cloroplastidial (*trnLE-trnF*) e uma nuclear (ITS75-92) para 23 indivíduos amostrados em diferentes localidades do Cerrado. Foram gerados fragmentos de 210pb e 219pb, e encontrados sete e quatro haplótipos para *trnLE-trnF* e ITS75-92, respectivamente. O sequenciamento da região *trnLE-trnF* revelou quatro eventos de substituições por transição e três por transversão e dois indivíduos apresentaram uma inserção de 4pb. Na região ITS75-92, o sequenciamento evidenciou um evento de transição e três de transversão. Os valores de diversidade nucleotídica e haplotípica foram baixos para as duas regiões (ITS75-92 $\pi=0,00251$, $h=0,495$; *trnLE-trnF* $\pi=0,01248$, $h=$

0,471). As regiões avaliadas têm bom potencial de utilização em análises filogeográficas, porém estudos adicionais são necessários para produzir um conjunto mais informativo que permita inferências sobre os processos microevolutivos que atuaram na espécie *E. dysenterica* e produziram os padrões observados atualmente.

GPE 55

FILOGEOGRAFIA DE *Tabebuia aurea* (BIGNONIACEAE), UMA ÁRVORE DO CERRADO

Rabelo SG, RG Collevatti. Universidade Federal de Goiás. e-mail: rosanegc68@hotmail.com

Tabebuia aurea (Bignoniaceae) é uma espécie lenhosa neotropical que, possui distribuição ao longo do arco Nordeste-Sudeste no Brasil, desde a Caatinga, Cerrado, e Pantanal até os limites dos Chacos. A família Bignoniaceae possui grande diversidade nos neotropicos, o que faz dela um bom modelo para estudos dos processos que deram origem à grande diversidade encontrada atualmente nessas regiões. Com auxílio de ferramentas filogeográficas podemos elucidar como se deu os padrões de distribuição e a história evolutiva de *T. aurea* no Brasil. Neste trabalho apresentamos os resultados da análise do sequenciamento de 98 indivíduos amostrados em 16 populações para dois marcadores cpDNA concatenados (*trnS-trnG2S* e *trnC-ycf06*). Dezoito diferentes haplótipos foram encontrados para 1300pb, as diversidades nucleotídica ($\pi=0,054288 \pm 0,026383$) e haplotípica ($h=0,79024$) foram altas e uma alta e significativa diferenciação entre as populações foi observada ($F_{ST}=0,96$; $p<0,001$). Não foram encontradas evidências de retração recente. A rede de haplótipos gerada pelo método “median-joining”, indicou compartilhamento de haplótipos entre populações e incongruência entre os padrões filogenéticos e de distribuição geográfica dos haplótipos. Os padrões filogeográficos sugerem retenção de polimorfismo ancestral, padrão encontrado para outras espécies do gênero. Financiamento: -Projeto CNPq-GENPAC10-Processo: 563624/2010-8; Projeto FAPEG-Chamada: 031/2010, Processo: 201110267000132 PND-Projeto Capes, Processo: 23038.000021/2010-83

GPE 56

ESTRUTURA GENÉTICA EM POPULAÇÕES



DE *Anacardium occidentale* DO CERRADO UTILIZANDO LOCOS MICROSSATÉLITE

Oliveira LK¹, LM Carvalho¹, RG Collevatti¹, TN Soares¹, RV Naves², LJ Chaves², MPC Telles¹. ¹Laboratório de Genética & Biodiversidade, DBG/ICB, Universidade Federal de Goiás (UFG), Goiânia, GO, Brasil, ²Escola de Agronomia e Engenharia de Alimentos, UFG, Goiânia, GO, Brasil.

e-mail: lecianeoliveira@hotmail.com

A espécie *Anacardium occidentale* tem um ecótipo no Cerrado brasileiro (cajuzinho-do-cerrado) com grande interesse econômico e medicinal. A intensa degradação que este bioma está submetido torna urgente o estabelecimento de programas que promovam a conservação deste recurso genético. Uma abordagem possível para subsidiar estratégias de conservação é a partir da utilização de marcadores moleculares para conhecer a magnitude e a distribuição da variabilidade genética em populações naturais. Seis marcadores microssatélites foram utilizados em 10 populações naturais de *Anacardium occidentale* do Cerrado Brasileiro, totalizando 287 indivíduos. Os marcadores apresentaram alto índice de polimorfismo com média de 18 alelos por loco, alto poder de discriminação e estão em equilíbrio de ligação. A heterozigosidade média observada e esperada das populações foram relativamente altas e iguais a 0,786 e 0,789, respectivamente. Sete populações apresentaram alelos privados. Os valores não significativos de f sugerem que as populações estão em panmixia. Este resultado está relacionado ao sistema de cruzamento, e conseqüentemente ao modo de dispersão e polinização (morcegos e abelhas). O valor global de F_{st} (0,061) sugere que a variabilidade genética está fracamente estruturada entre populações. A distância genética entre os pares de populações variou muito, com valores entre 0,010 e 0,121. Além disso, o valor global de F_{IT} (0,213) indica que há maior variabilidade genética dentro das populações, assim como em estudos com o ecótipo cultivado. Apoio: FAPEG CH 007/2009 e CNPq 472717/2011-1.

GPE 57

CARACTERIZACIÓN GENÉTICA DE UNA POBLACIÓN MIXTA DE CHILE, MEDIANTE ADN MITOCONDRIAL Y CROMOSOMA Y

Pezo P¹, M de Saint Pierre¹, M Moraga^{1,2}. ¹Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, ²Departamento de Antropología, Facultad de Ciencias Sociales, Universidad de Chile. Santiago, Chile.

e-mail: patricio.udec@gmail.com

Gran parte de los individuos mestizos en

América Latina provienen de la mezcla de grupos nativos americanos con europeos y africanos. Diversos factores históricos han influido en las proporciones de los componentes ancestrales en las distintas regiones de Sudamérica. Se caracterizó genéticamente la comuna de Concepción, Chile mediante polimorfismos del ADN mitocondrial y Cromosoma Y, y se comparó con poblaciones nativas y urbanas de Chile mediante F_{st} . Se secuenciaron las regiones hipervariables del D-Loop mitocondrial y se construyó una red de haplotipos con el fin de evaluar las relaciones filogeográficas de cada linaje. Los resultados arrojan un 89% de aporte aborigen materno y una elevada presencia de las variantes mitocondriales B21 (76.5%), C1b13 (64.6%) y D1g (71.2) propias de poblaciones nativas del sur de Chile y Argentina, lo que revela una alta afinidad genética con éstas. Para el cromosoma Y encontramos la presencia de los haplogrupos R(M207), 36.6%; Q1a3a(M3), 13.3%; K(M9), 10%; P(M45), 3.3%; DE(Yap), 3.3% y un 33.3% mayoritariamente vinculado a los haplogrupos J e I. Estos resultados muestran que la población de Concepción se compone mayormente de linajes mitocondriales provenientes de poblaciones nativas del sur de Chile. Por otra parte, los haplogrupos del cromosoma Y, revelan una mayor heterogeneidad con un bajo aporte aborigen y una mayor representación de linajes europeos por sobre el 75%. Este patrón da cuenta de una relación asimétrica entre mujeres nativas y soldados españoles durante la formación de Concepción. Agradecimientos: FONDECYT 1100643.

GPE 58

EFICIENCIA DEL ANÁLISIS DE MÁXIMA PARSIMONIA PARA RECONSTRUIR FILOGENIAS EN MUESTRAS PEQUEÑAS

González-Torres H, A Moreno Rossi, Y Bello Lemus. Universidad del Atlántico.

e-mail: henrygonzalez@mail.uniatlantico.edu.co

En la actualidad la principal herramienta de reconstrucción filogenética son los modelos estadísticos, ya que ellos permiten la asociación de los teoremas matemáticos con los patrones evolutivos. La eficiencia del método seleccionado dependerá de la estructura de los datos. Tomando como parámetro el tamaño de la muestra, se realizó una reconstrucción de árboles filogenéticos haciendo uso de MP Bootstrap y de BAY MCMC. Tomando catorce especies agrupadas en ocho familias de



cuatro súperfamilias y utilizando tres genes (16S, 18S y CO-I) cuyas secuencias nucleotídicas fueron descargadas desde GenBank; se determinó para el BAY MCMC el modelo evolutivo de cada gen, previo alineamiento con ClustalW. Se realizaron árboles para cada gen y un árbol multigen, tanto para MP Bootstrap (MEGA 5) como para BAY MCMC (MrBayes). Se encontraron diferencias entre las estructuras de los árboles tanto para cada gen como para el árbol multigen, y la reconstrucción más parecida con la filogenia propuesta actualmente fue la de MP Bootstrap para cada uno de los genes. Es probable que la diferencia entre los árboles y de los árboles de BAY MCMC se deba a la disminución del IC de discriminación entre taxas, a una baja probabilidad de inclusión, a un aumento de la zona de divergencia entre picos de los datos y/o a una disminución proporcional de la zona de convergencia, así como a un apuntamiento leptocúrtico de la distribución de los datos y a un impreciso cálculo de la zona de *Burn-in*.

GPE 59

ESTRUCTURA GENÉTICA POBLACIONAL DEL ROEDOR SIGMODONTINO *Akodon azarae* DEL CENTRO ARGENTINO

Trimarchi LI¹, MF Piacenza², RE González Ittig^{1,3}, JW Priotto^{2,3}, MB Chiappero^{1,3}. ¹Cátedra de Genética de Poblaciones y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas, Físicas y Naturales, Universidad Nacional de Córdoba, ²Departamento de Ciencias Naturales, Universidad Nacional de Río Cuarto, ³CONICET, Argentina.

e-mail: lautrimarchi@hotmail.com

Akodon azarae (Fischer, 1829) es un roedor sigmodontino característico de la microfauna de la región pampeana y numéricamente dominante en ambientes de bordes. Es especialista en el uso del hábitat y competidor superior respecto a especies co-distribuidas. El presente trabajo fue pensado como una primera aproximación a la estructura genética poblacional de la especie. Se utilizaron como marcadores a los genes mitocondriales Cyt-b y Región Control. Se muestrearon 5 poblaciones del centro argentino. La extensa geonemia y polimorfismo fenotípico dificulta la identificación a campo de esta especie. Se pudo corroborar esta complejidad ya que, por comparaciones con el GenBank, de 65 individuos sólo 33 correspondieron a *A. azarae*. Las redes de haplotipos y árboles filogenéticos obtenidos mediante estadística Bayesiana sugieren una fuerte estructuración genética, con restricción geográfica

de la distribución de los 23 haplotipos identificados.

GPE 60

¿CUÁNTOS TAXONES COMPONEN EL COMPLEJO *Tillandsia capillaris*? UNA APROXIMACIÓN MOLECULAR CON EL GEN NUCLEAR PHYC

Castello LV¹, MH Barfuss², W Till², L Galetto¹, JO Chiappella¹. ¹Instituto Multidisciplinario de Biología Vegetal, CONICET, Universidad Nacional de Córdoba, ²Department of Systematic and Evolutionary Botany, Faculty of Life Sciences, University of Vienna.

e-mail: lvcastello@gmail.com

El complejo de plantas epífitas *T. capillaris* (Bromeliaceae: Tillandsioideae) comprende un grupo polimórfico con taxones difíciles de clasificar. El grupo presenta diferentes niveles de ploidía (diploides, tetraploides y hexaploides) y está distribuido en regiones montañosas áridas de Perú, Bolivia, Chile, norte y centro de Argentina. A través de un marcador molecular de bajo número de copias (*low copy*) se evaluaron las relaciones entre los taxones del complejo. Se obtuvieron 130 secuencias de ADN del gen fitocromo C (PhyC) de individuos del complejo *T. capillaris* y de 5 especies (3 del mismo subgénero y 2 del subgénero *Phytarrhiza*) que se usaron como grupos externos. Se realizó un análisis filogenético preliminar bajo supuestos de parsimonia y verosimilitud. Resultados preliminares indican la existencia de un grupo monofilético subdividido en dos clados principales: *T. capillaris* y *T. virescens*. Asimismo, *T. virescens* mostró una tendencia a dividirse en grupos que deben ser revisados con marcadores moleculares de mayor nivel de resolución. Estos resultados coinciden con la hipótesis de Till (1989) en definir dos especies para el complejo y cuestiona la clasificación de Smith y Downs (1977) que separa al complejo en 5 taxones de la misma especie. Concluimos que el marcador PhyC presenta buena resolución para analizar las relaciones entre los taxa, y que los resultados moleculares sugieren eventos antiguos de especiación para al menos dos clados principales del complejo *T. capillaris*.

GPE 61

FRECUENCIA ALÉLICA DE HBB*A, HBB*C Y HBB*S EN MUESTRA DE POBLACIÓN DEL ESTADO MÉRIDA, VENEZUELA



Oropeza ML¹, E Alcalá¹, Y Díaz², M González-Coira¹. ¹Unidad de Genética Médica, Dpto. de Pediatría, Facultad de Medicina, Universidad de Los Andes, Mérida, Venezuela, ²Banco de Sangre del Hospital Universitario de Los Andes, Mérida, Venezuela.
e-mail: mercedes@ula.ve

El Estado Mérida es una región montañosa con la mayor altitud del país (5007 mt); la población es mezcla de genes caucasoideos, amerindios, y en menor grado negroides. Los genes HBB*S y C fueron introducidos en Vla. por esclavos negros en la colonia, pero en Mérida hasta hace pocos años no se registraba la drepanocitosis. El objetivo es estimar las frecuencias alélicas de A, C y S del gen HBB (hemoglobina) en población sana. Se estudiaron 163 personas distribuidas en 2 grupos: 112 (103M y 9F) donantes del Banco de Sangre del Hospital Universitario de Los Andes, y 51 (25M y 26F) estudiantes universitarios. Se utilizó como control positivo 7 familias nucleares con historia clínica de drepanocitosis. La población de estudio es genéticamente independiente, tomada al azar y con 4 abuelos nacidos en el Estado Mérida. Los fenotipos se identificaron en plasma, por electroforesis vertical en geles de poliacrilamida al 8%. Los resultados fueron: Grupo 1: Edad ($x=34,14\pm 9,75$); AA(98%), AC(1%), AS(1%). Grupo 2: Edad ($x=27,45\pm 8,53$); AA(98%), AC (2%), AS(0%). Las frecuencias alélicas para toda la población (N=163) fueron: HBB*A 0,9815 (98,15%), HBB*C 0,0123 (1,23%) y HBB*S 0,062 (0,62%); están en equilibrio de Hardy-Weinberg. La identificación de hemoglobinas en geles de poliacrilamida permite una adecuada resolución para los fenotipos AA, AC, CC, AS, SS y SC. Los resultados reportan las frecuencias de S y C mas bajas de Venezuela, con un incremento en Mérida en los últimos 60 años, explicado por procesos migratorios y efecto de deriva génica. (ULA- C.D.C.H.T M-1001-10-07-F).

GPE 62

DIVERSIDADE E ESTRUTURA GENÉTICA DE *Enterolobium contortisiliquum* EM REMANESCENTES DE MATA SECAS NO BRASIL

Moreira PA¹, NH Araujo², MM Brandão³, GW Fernandes¹, DA Oliveira², JA Lobo⁴. ¹Universidade Federal de Minas Gerais/UFGM, ²Universidade Estadual de Montes Claros/Unimontes, ³Universidade Federal de Lavras/UFLA, ⁴Escuela de Biología, Universidad de Costa Rica.
e-mail: pattyabreu13@gmail.com

A atual fragmentação das florestas tropicais é uma das principais ameaças à conservação da biodiversidade e populações naturais viáveis. Tal fato é mais preocupante quando consideramos as Matas Secas. A distribuição descontínua de espécies vegetais dessa fitofisionomia, como *Enterolobium contortisiliquum*, indica que os remanescentes dessas matas são relíquias de uma floresta contínua no passado (Arco Pleistocênico). A espécie arbórea *E. contortisiliquum* está sofrendo intenso processo de diminuição de suas populações devido à substituição das áreas naturais pela agropecuária e agricultura e pelo corte seletivo, visto que seus frutos são venenosos para o gado. Dessa forma, o presente trabalho teve como objetivos avaliar a estrutura e diversidade genética em populações de *E. contortisiliquum* localizados em remanescentes de Matas Secas no Brasil. Dez primers ISSR foram utilizados em 263 indivíduos distribuídos em 13 populações e foram gerados 103 locos polimórficos. As populações exibiram uma alta variabilidade genética ($h_s = 0,280$ e $I = 0,384$). A AMOVA revelou que a maior parte da variabilidade genética ocorre dentro das populações (84,46%, $\Phi_{ST} = 0,155$, $p < 0,0001$). O teste de Mantel mostrou que não houve correlação significativa entre as distâncias genéticas e geográficas ($r = 0,119$, $p = 0,197$). A análise de agrupamento (UPGMA) e a PCA formaram quatro grupos populacionais e os mesmos estão separados pelo rio São Francisco. Assim, o rio pode ter atuado como uma barreira geográfica ao fluxo gênico na espécie contribuindo para a diversidade e estrutura genética observada.

GPE 63

DETERMINACIÓN DE LA FRECUENCIA ALÉLICA DE 10 LOCI STR AUTOSÓMICOS EN ROSARIO, STA. FE, ARGENTINA

Landi C. Laboratorio STEM SRL, Rosario. Argentina.
e-mail: carolinalandi@hotmail.com

Fueron genotipificados 170 individuos no relacionados de la ciudad de Rosario, para 10 loci STR (CSF1PO, TPOX, TH01, F13A01, FESFPS, vWA, D13S317, D7S820, D16S539 y F13B) utilizando un kit comercial Gene-Print® STR system amplification de Promega. La colección se realizó por extracción de sangre venosa usando tubos con EDTA. Para extraer el DNA se utilizó el método de *salting out*. Se usó la técnica de PCR con los *primers* STR Multiplex System CTT, FFW, STR y F13B, Promega. Se emplearon los protocolos



de amplificação recomendados por el fabricante. Por medio de corridas electroforéticas en geles de poliacrilamida al 4% (acrilamida-bis 19:1) seguida por una tinción con nitrato de plata se revelaron los productos de las muestras en estudio. Se estimaron las frecuencias alélicas para los 10 loci STR y se compararon con las frecuencias provistas por el fabricante, para poblaciones caucásicas. Asimismo se calcularon parámetros de interés en paternidad y forense y el ajuste de las frecuencias obtenidas al equilibrio de Hardy-Weinberg. Los resultados indicaron que la población se encuentra en equilibrio de HW para los 10 loci STR estudiados. Las frecuencias alélicas estimadas, pueden ser usadas para calcular cocientes de probabilidades aplicables a estudios de paternidad e identificación de individuos de ascendencia caucásica. Se pudo establecer una base de datos de frecuencias alélicas para los 10 loci STR estudiados, cumpliendo con los objetivos planteados en el presente trabajo.

GPE 64

ESPECIAÇÃO SIMPÁTRICA EM ONICÓFOROS DA AMAZÔNIA, BRASIL (ONYCHOPHORA: PERIPATIDAE)

Cunha WTR^{1,2}, RCO Santos¹, PS Rêgo^{1,2}, I Sampaio¹, H Schneider¹. ¹Instituto de Estudos Costeiros, Universidade Federal do Pará, Bragança, Pará, Brasil, ²Grupo de Genética e Conservação.
e-mail: willianacunha@yahoo.com.br

A diversidade da família Peripatidae tem sido subestimada devido principalmente a uniformidade de caracteres morfológicos, dificultando a identificação a nível específico. Atualmente, estudos de biologia molecular têm apontado a existência de especiação críptica e endemismo, demonstrando ser uma eficiente ferramenta no conhecimento da diversidade do Filo Onychophora. O objetivo deste trabalho foi avaliar a diversidade existente em espécimes de onicóforos do Estado do Pará, através da identificação com o sequenciamento da região do mtDNA Subunidade 1 CitocromoC Oxidase (COI). Foi analisado um total de oito espécimes, coletados em um fragmento de mata de terra firme na Ilha de Outeiro, município de Belém. As sequências obtidas foram comparadas com sequências existentes no GenBank, sendo calculada a similaridade através de matriz de divergência e as suas relações filogenéticas pelos métodos de MP/NJ/ML/BI. Nossos resultados mostraram com alto suporte estatístico a existência

de dois grupos reciprocamente monofiléticos e distintos das espécies já descritas para o Brasil, revelando um caso de especiação simpátrica. Quando comparado às espécies descritas para o Estado de Minas Gerais, não foi possível estabelecer uma topologia bem apoiada que explicasse suas relações de ancestralidade. Este estudo reforça a necessidade de mais informações sobre diversidade, classificação e distribuição do Filo Onychophora subestudado no Brasil.

GPE 65

ANÁLISE FILOGEOGRÁFICA E DIFERENCIAÇÃO MOLECULAR DE POPULAÇÕES DE *Threnetes leucurus* NO BIOMA AMAZÔNICO

Silva MO^{1,3}, A Aleixo², J Araripe¹, H Schneider¹, I Sampaio¹, PS Rêgo^{1,3}. ¹Instituto de estudos Costeiro, Universidade Federal do Pará, Bragança Pará, Brasil, ²Museu Paraense Emílio Goeldi, Departamento de Zoologia, ³Grupo de Genética e Conservação de Aves.

e-mail: maya_bayback@hotmail.com

Estudos atuais revelam que muitas espécies da avifauna com ampla distribuição na bacia amazônica são na verdade compostas por um complexo de espécies, ou seja, por populações alopátricas diferenciadas que se comportam evolutivamente como espécies independentes. A espécie *Threnetes leucurus* é um beija-flor pertencente à família Trochilidae, sendo atualmente composta por cinco subespécies. Sua principal área de distribuição é o bioma Amazônia, sendo encontrada nas Guianas, Venezuela, Colômbia, Bolívia e Brasil. Com a finalidade de confirmar a validade taxonômica intraespecífica para *T. leucurus* e realizar uma análise filogeográfica, foram feitos estudos genéticos buscando inferências históricas da diversificação da espécie no bioma Amazônia. Para realização desse trabalho foram realizadas análises moleculares com dois fragmentos mitocondriais, CytB e ND2, para 23 amostras distribuídas pelos Estados brasileiros do Acre, Amazonas, Pará, Amapá e Mato Grosso. As topologias obtidas por diferentes métodos filogenéticos apontaram para a existência de dois grupos reciprocamente monofiléticos, apoiados com alto suporte estatístico. Os valores de divergência genética dentro dos grupos foram menores que 0,4% para os dois marcadores, enquanto que entre os dois grupos foi superior a 3,5%, confirmando a diferenciação. Através da observação da distribuição geográfica das amostras e o padrão de agrupamento



resultante dos dados moleculares, constata-se que a separação em subespécies é apoiada apenas em parte, havendo a necessidade de revisão taxonômica dentro da espécie.

GPE 66

ROL DE LA REPRODUCCIÓN SEXUAL EN LA DISTRIBUCIÓN DE LA ESPECIE

SILVESTRE DE PAPA *Solanum kurtzianum*

Marfil CF¹, V Hidalgo¹, RW Masuelli^{1,2}. ¹Laboratorio de Biología Molecular, Instituto de Biología Agrícola Mendoza (IBAM), Facultad de Ciencias Agrarias, UNCuyo, Mendoza. CONICET, ²EEA La Consulta INTA. e-mail: cmarfil@fca.uncu.edu.ar

Los modos alternativos de reproducción que poseen las papas (*Solanum* sección *Petota*), clonal por tubérculo y sexual por semillas, han determinado en gran medida la amplia variabilidad que las caracteriza. Sin embargo, el modo predominante de reproducción en poblaciones silvestres no ha sido comprobado, y no hay trabajos empíricos que evalúen el flujo de polen y la dispersión de semillas y tubérculos en hábitats naturales. Desarrollamos este trabajo en la Reserva Natural Villavicencio, donde *S. kurtzianum* está ampliamente distribuida. Para discernir entre reproducción sexual o clonal, analizamos por marcadores AFLP tres poblaciones, muestreadas en cuadrados delimitados de 30x30cm. En todas las poblaciones identificamos más de un genotipo, indicando que la reproducción sexual jugaría un rol importante en la distribución de *S. kurtzianum*. Respecto al flujo de polen, documentamos tres polinizadores naturales que visitaban flores de *S. kurtzianum*. Para estudiar la producción y viabilidad de semillas, se recolectaron frutos en 21 poblaciones. El promedio de semillas llenas por fruto fue de 94,3. El promedio del porcentaje de germinación fue de 47,5%. Para detectar si los causes pluviales participan en la dispersión de semillas se pintaron frutos distribuidos en cinco poblaciones. Revisiones periódicas mostraron que precipitaciones de al menos 31mm son suficientes para remover los frutos de su sitio original y distribuirlos por cauces pluviales. En ausencia de lluvias de esa magnitud y transcurridos hasta 70 días de pintados, el 68% de los frutos permaneció en su sitio original.

GPE 67

FILOGEOGRAFIA E LIMITES

INTRAESPECÍFICOS EM *Cnemotriccus*

fuscatus (WIED, 1831) (AVES: TYRANNIDAE)

Cunha TYM^{1,3}, A Aleixo², H Schneider¹, I sampaio¹, PS Rêgo^{1,3}. ¹Instituto de Estudos Costeiros, Universidade Federal do Pará, Bragança, Pará, Brasil, ²Museu Paraense Emílio Goeldi, Departamento de Zoologia, ³Grupo de Genética e Conservação de Aves.

e-mail: tamillayvelise@yahoo.com.br

A espécie *Cnemotriccus fuscatus* (AVES: TYRANNIDAE) compõe um gênero monotípico com ampla área de distribuição na América do Sul, apresentando sete subespécies. Diferenças em aspectos morfológicos relacionados a padrões de plumagem, além do horário e tipo de vocalização, apontam para a necessidade da realização de estudos que possam esclarecer a verdadeira diversidade existente neste táxon. Tais peculiaridades a tornam um excelente organismos para a investigação de aspectos relacionados a processos de formação de espécies, limites intraespecíficos e seus desdobramentos filogeográficos. Amostras de tecido de 26 exemplares foram obtidas de diferentes localidades dos biomas Amazônia e Mata Atlântica. As análises foram realizadas a partir do seqüenciamento de fragmentos de dois genes mitocondriais (ND2 e Cyt-B). Os arranjos filogenéticos obtidos pelos métodos de ML e IB apontam para a existência de três grupos monofiléticos bem diferenciados, apoiados por altos valores de suporte estatístico. Os níveis de divergência encontrados entre os grupos variaram de 8,3% a 11,6%, indicando alta diferenciação para os marcadores analisados. O padrão de distribuição geográfica das amostras revela que os resultados moleculares corroboram apenas em parte com a divisão em subespécies, tendo existido outros fatores que levaram ao processo de cladogênese dentro deste táxon politípico. Assim, a aplicação de técnicas moleculares no estudo desta espécie permitiu ampliar o conhecimento da verdadeira diversidade da avifauna neotropical.

GPE 68

CONECTIVIDAD ENTRE AGREGACIONES DE *Loxechinus albus* EN UN PERFIL BATIMÉTRICO DE 0 A 100M

Arévalo A, L Cárdenas. Instituto de Ciencias Ambientales y Evolutivas. Facultad de Ciencias, Universidad Austral de Chile. e-mail: aleja.arevalo@gmail.com

Evidencias acumulada en las últimas décadas sugiere que las poblaciones marinas son demográficamente



más cerradas de lo pensado inicialmente, debido al conjunto de mecanismos oceanográficos que operan a mesoescala y al comportamiento larval que pueden promover la retención/autorreclutamiento afectando la conectividad interpoblacional. *Loxechinus albus* es un equinodermo de vida sedentaria que posee una larva planctónica que puede permanecer 21 días en el plancton, lo cual le confiere un alto potencial de dispersión. Sin embargo, no existe evidencia del transporte larval en una escala batimétrica. El transporte de larvas a distintas profundidades es un tema crucial en el manejo de poblaciones locales. Con una aproximación genética intentamos dilucidar si existen diferencias entre agregaciones a distintas profundidades en una misma localidad. Mediante el uso de 10 loci microsatelitales y un diseño de muestreo que contempla análisis a través de un perfil batimétrico de 0-100 m, en un sector ubicado en el mar interior de la Patagonia chilena (43°23'S - 73°41'N), intentamos poner a prueba la hipótesis de alto potencial de dispersión en *L. albus*. Los resultados sugieren un nivel de diversidad similar a otras especies ($H_0=0.491$ $H_s=0.781$) y una aparente diferenciación entre agregaciones ($F_{st}=0.073$, $P\text{-value}=0.0035$) con aquellas de mayor profundidad presentando características genéticas particulares asociadas a la oceanografía local. Financiamiento Fondef D011069, DID Universidad Austral de Chile, Fondecyt 1100931, Beca Conicyt de Apoyo a la Realización de Tesis Doctoral 2012.

GPE 69

UNA NUEVA APROXIMACIÓN AL CÁLCULO DE TAMAÑO DE MUESTRA EN ESTUDIOS GENÉTICO-POBLACIONALES Y FORENSES

Usaquen W¹, J Corzo², LF García³, MY Rojas¹, A Alonso¹, A Casas¹. ¹Instituto de Genética Universidad Nacional de Colombia, ²Departamento de Estadística Universidad Nacional de Colombia, ³Departamento de Biología. Universidad Nacional de Colombia.
e-mail: wusaquenm@unal.edu.co

En este trabajo se presenta un procedimiento para calcular tamaños de muestra en estudios genético-poblacionales y forenses a partir de marcadores microsatélites y evaluar la calidad de un estimador genético en función de su dispersión. La metodología se fundamenta en un aumento secuencial e iterativo del tamaño de la muestra, obteniendo estimadores por intervalos de confianza asociados a la frecuencia de cada variante alélica. A partir de estos se puede

evaluar el margen de variación para los estimadores evaluados. Se tomo como ejemplo de caso la población humana de Bogotá, Colombia, tipificada para sistemas genéticos microsatélites (STR's: *Short Tandem Repeats*) utilizados en el Combined DNA Index System CODIS. Sin embargo, el uso de esta metodología podría extenderse a cualquier sistema del que se pueda determinar la composición genotípica, como por ejemplo los sistemas SNP's. El resultado indico un tamaño de muestra para Bogotá de 700 personas. Este resultado es consistente porque se esperaba que la población tuviera un nivel de polimorfismo alto debido a los múltiples orígenes étnicos que la componen. Adicionalmente fue posible la estimación por intervalos de confianza de las frecuencias alélicas. Este cálculo posteriormente puede transpolarse al cálculo por intervalos de estimadores como los índices de paternidad u otros estimadores genético-poblacionales.

GPE 70

DIVERSIDADE GENÉTICA E CONSERVAÇÃO DE *Araucaria angustifolia* E *Dicksonia sellowiana* NO SUL DO BRASIL

Montagna T^{1,3}, DK Ferreira¹, F Steiner^{1,3}, CD Fernandes¹, FASS Loch¹, R Bittencourt¹, JZ Silva^{1,3}, A Mantovani², MS Reis^{1,3}. ¹Núcleo de Pesquisas em Florestas Tropicais/Universidade Federal de Santa Catarina - Brasil, ²Centro de Ciências Agroveterinárias/Universidade do Estado de Santa Catarina - Brasil, ³Programa de Pós Graduação em Recursos Genéticos Vegetais/Universidade Federal de Santa Catarina - Brasil.
e-mail: gunnermontagna@gmail.com

A araucária (*Araucaria angustifolia*) e o xaxim (*Dicksonia sellowiana*) são espécies nativas da Mata Atlântica e características da Floresta Ombrófila Mista (FOM). Ambas apresentam importância ecológica e econômica, bem como, forte histórico de exploração. As espécies estão na lista de ameaçadas de extinção do Brasil e, portanto, são prioritárias para conservação. Assim, o objetivo deste trabalho foi comparar a diversidade genética das espécies mencionadas, dentro e fora de Unidades de Conservação (UC), para verificar a efetividade das UC na conservação genética das mesmas. Foram genotipadas, através de marcadores alozimicos, 31 populações de araucária e 30 populações de xaxim, ao longo da FOM, no Estado de Santa Catarina (SC), Sul do Brasil, sendo que 8 populações de araucária e 7 de xaxim estão em áreas de UC. As UC retêm 28 dos 34 alelos encontrados para araucária e 24 dos 26 alelos amostrados para xaxim. Para araucária foi encontrada diferença significativa ($p > 0.05$)



entre a diversidade genética geral ($\hat{H}_e = 0.124$) e a diversidade das UC ($\hat{H}_e = 0.114$). No caso do xaxim não existe diferença significativa entre a diversidade genética das UC e a diversidade genética geral ($\hat{H}_e = 0.147$). O índice de fixação foi significativamente menor nas UC quando comparado ao índice geral, para ambas as espécies, evidenciando um melhor estado de conservação das populações das UC. Os dados ressaltam a importância das UC, não somente como centro de recursos genéticos, mas também, como locais de pesquisa e para o aprimoramento de estratégias de conservação de espécies.

GPE 71

CARACTERIZACIÓN DEL PEJERREY “GRAN PARANÁ” UTILIZANDO

MARCADORES MITOCONDRIALES

Villanova GV¹, M Vera², J Díaz¹, F Brancolini³, D Colautti⁴, P Martínez², NB Calcaterra¹, SE Arranz¹. ¹Instituto de Biología Molecular y Celular de Rosario-CONICET-UNR, ²Universidad de Santiago de Compostela, ³Instituto de Limnología “Dr. Raúl A. Ringuelet”-CONICET-UNLP, ⁴INTECH.
e-mail: villanova@ibr.gov.ar

El pejerrey, *Odontesthes bonariensis*, es muy apreciado en la pesca deportiva y por la calidad de su carne. En cultivo presenta una baja tasa de crecimiento. Para superarlo se ha sugerido la caracterización genética de poblaciones con alto potencial de crecimiento. Así, el objetivo de nuestro trabajo fue caracterizar utilizando marcadores mitocondriales, la población de pejerreyes presentes en los ríos Paraná y Uruguay inferior, y de La Plata interior, no caracterizada hasta el momento. Año a año, los pescadores de la zona, observan la presencia del pejerrey “Gran Paraná” durante la temporada de bajas temperaturas. La denominación es debido a su gran tamaño. Se colectaron muestras de aletas de 44 ejemplares de 7 localidades de la cuenca del Plata inferior y de la Laguna de Chascomús. Se clasificaron taxonómicamente utilizando parámetros morfométricos. A partir de muestras de ADN, se amplificaron por PCR regiones de los genes ATPasa6/8, COXI y la región control mitocondria. Los haplotipos y los parámetros poblaciones fueron determinados utilizando DnaSP y Arlequin 3.1. El análisis filogenético y de las distancias entre los haplotipos se realizó utilizando MEGA 5.1 y Network. Se observaron haplotipos comunes entre localidades lejanas. Los análisis de AMOVA no mostraron diferencias significativas entre grupos definidos por cuencas hidrográficas, y los

valores de índice de fijación obtenidos no fueron significativos. Estos resultados sugieren la presencia de una población panmíctica que se distribuye a lo largo de los diferentes ríos y no presenta estructura poblacional.

GPE 72

VARIABILIDADE GENÉTICA E PADRÃO ESPACIAL INTRAPOPULACIONAL EM *Hancornia speciosa* (GOMES)

Costa CF¹, JS Lima¹, RG Collevatti¹, TN Soares¹, RV Naves², LJ Chaves², MPC Telles¹. ¹Laboratório de Genética & Biodiversidade, DBG/ICB, Universidade Federal de Goiás (UFG), Goiânia, GO, Brasil, ²Escola de Agronomia e Engenharia de Alimentos, UFG, Goiânia, GO, Brasil.
e-mail: fernanda_cffc@yahoo.com.br

As técnicas moleculares aliadas às análises de autocorrelação espacial permitem avaliar a Estrutura Genética Espacial (EGE) em populações. *Hancornia speciosa* é uma espécie auto-incompatível com ampla distribuição geográfica no Cerrado. Suas flores são polinizadas por mariposas e borboletas e a dispersão de sementes é realizada por aves e pequenos mamíferos. Com o objetivo de avaliar a EGE em uma população de *H. speciosa* foram georeferenciadas e coletadas folhas de 100 plantas juvenis. O DNA foi extraído a partir do tecido foliar e a amplificação (PCR) foi realizada com quatro locos microssatélites marcados com fluorescência. Os produtos foram analisados por eletroforese capilar em sequenciador automático (ABI3100). A população estudada apresentou polimorfismo (média de 9 alelos por loco) e diversidade genética ($H_e = 0,59$) mais baixas que o observado para outras espécies de cerrado sensu stricto. Este resultado pode ser um efeito do alto nível de endocruzamento ($f = 0,292$, $p = 0.012$). A análise de autocorrelação sugere ausência de padrão espacial na variabilidade genética, com o coeficiente de parentesco não relacionado com o logaritmo de distância geográfica ($R^2 = 0,00106845$; $p < 0,0188$). Para o conjunto de locos avaliados é possível perceber um bom alcance de fluxo gênico, uma vez que a variabilidade genética não está estruturada espacialmente nos indivíduos juvenis de *Hancornia speciosa* da população avaliada. Apoio financeiro: FAPEG/AUX PESQ CH 007/2009 E CNPq(563624/2010-8).

GPE 73

POPULAÇÕES DISJUNTAS DE *Melipona*



***quadrifasciata quadrifasciata* L. DO NORDESTE DO BRASIL IDENTIFICADAS POR PCR/RFLP**

Araujo ED, V Santos, JS Souza, HCM Calasans, S Jain. Laboratório de Genética e Conservação de Recursos Naturais - GECON. Departamento de Biologia, Universidade Federal de Sergipe, São Cristóvão, SE.
e-mail: edaraujo@yahoo.com.br

A abelha sem ferrão *Melipona quadrifasciata* Lepeletier 1936 é um membro da tribo Meliponini, um grupo de abelhas eussociais distribuído pelas áreas tropicais do planeta. Analisamos aqui duas populações da subespécie *Melipona quadrifasciata quadrifasciata* do estado de Sergipe, Nordeste do Brasil. Foram utilizadas 64 amostras de colônias oriundas do município de Nossa Senhora da Glória (região semiárida), e 14 amostras de ninhos instalados em coqueiros no município de Brejo Grande, localizado na região litorânea do baixo rio São Francisco. O DNA total de cada amostra foi submetido a análise de PCR da região mitocondrial do gene citocromo b, usando os primers 5'-TATGTACTA CCATGAGGACAAATATC-3' (forward) e 5'-ATTACACCTCCTAATTTATTAGGAAT - 3' (reverse). O produto de amplificação foi submetido às enzimas de restrição Taq I, Vsp I e Mbo II e os padrões de restrição foram analisados em gel de agarose 2%. O presente trabalho teve como objetivo avaliar a identidade genética das populações de *Melipona quadrifasciata* para fins de conservação, uma vez que a população litorânea de mandaçaia dessa região nidifica quase exclusivamente em estirpes de coqueiro. As análises evidenciaram que todas as amostras utilizadas apresentam o mesmo padrão de restrição dentro das populações, no entanto, os resultados obtidos com a enzima VspI indicam que os haplótipos circulantes nas duas populações são diferentes, denotando que as populações do semiárido e da região litorânea são distintas. A homogeneidade intrapopulacional encontrada, por sua vez, indica grande vulnerabilidade e homogeneidade genética.

GPE 74

VARIABILIDADE GENÉTICA POPULACIONAL DE *Melipona quadrifasciata quadrifasciata* LEP. UTILIZANDO ISSR/PCR-SERGIPE, BRASIL

Oliveira RG, CCS França, S Jain, ED Araujo. Laboratório de Genética e Conservação de Recursos Naturais. Departamento de Biologia, Universidade Federal de Sergipe.
e-mail: rosanevely@gmail.com

Meliponini é uma tribo de Apinae popularmente conhecida como abelhas sem ferrão. O gênero *Melipona* é amplamente distribuído em regiões tropicais, tendo importante papel na polinização. A abelha *Melipona quadrifasciata* é uma das espécies mais conhecidas do Brasil. Este trabalho teve como objetivo descrever a variabilidade genética da subespécie *M. quadrifasciata quadrifasciata* no Estado de Sergipe, localizado na região Nordeste do Brasil. Foram analisadas 29 colônias, constituindo 14 colônias do município de Brejo Grande - SE (Região litorânea) e 15 colônias do município de Nossa Senhora da Glória - SE (semiárido nordestino). Para análise da variabilidade genética foram utilizados cinco primers ISSR, a saber: (CA) RY, UBC 807, UBC 808, UBC 811 e UBC 834. A média de bandas compartilhadas entre as duas populações de *M. quadrifasciata quadrifasciata* foi de $46 \pm 35,64$ e uma análise de variância molecular demonstrou que a divergência genética entre as populações foi de 61, 68%. Uma análise de Componentes principais (ACP) e uma análise de agrupamento (UPGMA) confirmaram a divergência das populações de *M. quadrifasciata quadrifasciata* de Brejo Grande e de Nossa Senhora da Glória (Correlação cofenética $r=0,91$). Esses resultados indicam que as populações de mandaçaia do semiárido e da região litorânea são significativamente diferentes, o que pode estar associado a processos de divergência ocorridos localmente nos domínios da Mata Atlântica e no semiárido Nordeste, tais como deriva genética e efeitos de seleção, envolvendo pequeno fluxo gênico interpopulacional.

GPE 75

DESENVOLVIMENTO DE MARCADORES SSRS *Piptadenia gonoachanta* (PAU-JACARÉ) UMA IMPORTANTE ESPÉCIE COM POTENCIAL FITOTERÁPICO

Bajay SK^{1,2}, MM Bajay¹, JB Pinheiro¹, C Grando³, MI Zucchi⁴.
¹Escola Superior de Agricultura Luiz de Queiroz, USP, Piracicaba, SP, Brasil. ²Universidade Federal de São Carlos, Campus Sorocaba, Sorocaba, SP, Brasil. ³Universidade Estadual de Campinas, UNICAMP, Campinas, SP, Brasil. ⁴Agência Paulista de Tecnologia dos Agronegócios, APTA, Piracicaba, SP, Brasil.
e-mail: bajay.sk@gmail.com

Piptadenia gonoacantha (Mart.) J. F. Macbr. (Mimosoideae), conhecida como *pau jacaré*, é uma espécie muito importante na restauração de áreas de mata ciliar na Mata Atlântica. Sua madeira é uma das melhores essências para lenha/carvão e



suas folhas apresentam compostos químicos com atividade antioxidante e outras substâncias com potencial fitoterápico. O objetivo desta pesquisa é o desenvolvimento de marcadores SSRs para análise da estrutura genética e fluxo gênico de populações de pau-jacaré. Para o emprego da tecnologia dos microssatélites nucleares foram desenvolvidos primers específicos. Para a caracterização da diversidade genética da espécie foi construída uma biblioteca genômica para a seleção dos fragmentos contendo marcadores moleculares microssatélites (SSR). A construção da biblioteca genômica foi realizada utilizando o protocolo de enriquecimento desenvolvido por Billotte *et al.* (1999), com modificações. A partir da biblioteca foram sequenciados 96 clones com um tamanho médio de 768 nucleotídeos, dos quais em 4 clones o sequenciamento falhou e 3 sequências foram redundantes. 94 motivos SSR foram encontrados na biblioteca. Foram desenhados e sintetizados 50 marcadores SSR para *P. gonoacantha*, 33 dos quais apresentam motivos perfeitos, 16 compostos e apenas 1 motivo interrompido. A porcentagem de GC encontrada nos marcadores SSR obtidos é de 48,3%, o produto médio do produto de PCR é 227.22. Estes marcadores estão em fase de otimização e serão utilizados para estudo da caracterização da diversidade e estrutura genética da espécie para fins de conservação.

GPE 76

CARACTERIZACIÓN DE 4 INDELS DE CROMOSOMA X EN UNA MUESTRA HOSPITALARIA DE CORRIENTES

Briozzo N, EJ López Soto, LA Glesmann, CI Catanesi. Laboratorio de Genética Molecular, Instituto Multidisciplinario de Biología Celular IMBICE (CICPBA-CONICET). e-mail: nicolasbriozzo10@hotmail.com

La población correntina presenta una variación genética distintiva en cromosoma X, la cual se ha estudiado utilizando marcadores repetidos de tipo STR. Al presente no contamos con información sobre la variación de marcadores bialélicos de inserción/delección (indels) de cromosoma X en poblaciones de Argentina. Los indels tienen una tasa de mutación menor que los STRs y suelen presentar diferencias significativas entre poblaciones geográficamente distantes. Gracias a su genotipificación sencilla, están utilizándose cada día más en genética poblacional. Con el objeto de conocer dicha variación,

analizamos 4 indels en una muestra hospitalaria (N=85) de la ciudad de Corrientes. Los productos de PCR de MID3754, MID3756, MID193 y MID1540 se separaron mediante electroforesis en geles de poliacrilamida y los datos obtenidos se analizaron usando el software Arlequín 3.5. La muestra analizada se ajustó al equilibrio de Hardy-Weinberg ($p > 0,05$). El alelo corto presentó frecuencias entre 43,2% (MID193) y 53,5% (MID1540) y la heterocigosis varió entre 47,2% (MID193) y 55,1% (MID3754). Para la comparación con datos de la bibliografía, utilizamos los valores de una población brasileña (Belén) hallando diferencias significativas entre ambas ($F_{st} = 0,383$; $p < 0,05$). Concluimos que la población correntina presenta particularidades que la diferencian de otras poblaciones de la región, al igual que lo hallado utilizando marcadores STR. Se hace necesario profundizar estos estudios en el futuro, para evaluar si estas diferencias pueden deberse a la presencia de un componente nativo guaraní original.

GPE 77

FILOGNÉTICA MOLECULAR DE LOS ZORROS CHILENOS EN BASE A LOS GENES CITOCROMO B (CYT B) Y 12S RNA

Haro RE¹, EY Suárez-Villota^{1,2}, RA Vargas¹, MH Gallardo¹. ¹Instituto de Ciencias Marinas y Limnológicas, Universidad Austral de Chile, ²Instituto de Ciencias Ambientales y Evolutivas, Universidad Austral de Chile. e-mail: roniehara@hotmail.com

Las tres especies de cánidos de Chile, el zorro chilla (*Pseudalopex griseus*), el culpeo (*P. culpaeus*), y el de Darwin (*P. fulvipes*) son bien conocidos y están claramente diferenciados morfológicamente. Aquí se reporta el análisis filogenético de los zorros chilenos, agregando el cráneo de un ejemplar que diverge morfológicamente de éstos, por la presencia de barras post-orbitales (no reportados en los cánidos), caninos alargados y dentadura violácea. A fin de determinar si este espécimen representa una nueva especie o una variante morfológica de alguna de estas tres especies, se realizaron comparaciones moleculares en base a la secuencia de los genes 12S rRNA y Cyt b. El análisis génico individual es insuficiente para adscribir el espécimen en cuestión a un taxón determinado, dado que los árboles difieren en sus topologías. No obstante, el análisis concatenado de los genes lo agrupa en un clado con *P. griseus*. El zorro de Darwin aparece como grupo hermano a este clado y por fuera se asocia el zorro culpeo. Por lo tanto, las barras post-orbitales podrían explicarse



por alteraciones cráneo-faciales en el zorro chilla, como las que produce la mutación del gen TCOF1. Del mismo modo, la presencia de caninos alargados y dientes violáceos podría deberse a alteraciones regulatorias del desarrollo de los dientes o a efectos pleiotrópicos. En síntesis, la información molecular corrobora la discriminación de las tres especies de zorros y sugiere que el espécimen con peculiaridades morfológicas corresponde a *P. griseus*. Financiado por FONDECYT 1070217.

GPE 78

ESTUDIO COMPARATIVO DE LA DIFERENCIACIÓN MOLECULAR Y CUANTITATIVA EN *P. alba* (LEGUMINOSAE)

Besega C^{1,2}, M Ewens³, BO Saidman^{1,2}, JC Vilardi^{1,2}. ¹Lab. de Genética, EGE, FCEYN, UBA, ²CONICET, ³Estación Experimental Fernández, UCSE.
e-mail: cecib@ege.fcen.uba.ar

La comparación de el grado de diferenciación morfológica y molecular puede contribuir en la discriminación del los efectos de selección y deriva que operan sobre un conjunto de rasgos cuantitativos. *Prosopis alba* (Leguminosae) es una especie forestal nativa con gran importancia desde el punto de vista económico y ecológico en la Región Chaqueña de Argentina. Se comparó el patrón de variación obtenido con 6 microsatélites (SSR) y 128 marcadores dominantes (AFLP e ISSR) con el observado en 15 caracteres cuantitativos, para evaluar el rol de la selección y deriva en la diferenciación existente entre orígenes. Se analizaron 172 individuos pertenecientes a 32 familias de medio hermanos procedentes de 8 orígenes (Añatuya, Castelli, Gato Colorado, Ibarreña, Pinto, Quimili, Rio Dulce and Sumampa) de Argentina, cultivados en un huerto experimental en San Carlos, Santiago del Estero. La diferenciación genética estimada a través de los marcadores moleculares resultó significativa tanto para SSR ($F_{ST}=0.069$, IC= 0.023-0.114) como para marcadores dominantes ($F_{ST}=0.058$, IC= 0.050-0.075). Los Q_{ST} estimados a partir de las mediciones cuantitativas variaron entre 4.8×10^{-9} y 0.31, con un valor de rho multivariado de 0.32. La comparación de los Q_{ST} individuales con los F_{ST} indican selección direccional sobre algunos rasgos y estabilizadora sobre otros. El test de multivariado Martin y Goudet (2008) rechazó la hipótesis de neutralidad de los rasgos cuantitativos, sugiriendo la selección para diferentes óptimos en distintos orígenes.

FILOGEOGRAFIA E RELAÇÕES FILOGENÉTICAS EM ESPÉCIES DO GÊNERO *Caryocar* DO CERRADO E DA CAATINGA

Souza-Neto AC^{1,2}, RG Collevatti¹. ¹Laboratório de Genética & Biodiversidade, Instituto de Ciências Biológicas, Universidade Federal de Goiás, Goiânia-GO, Brasil, ²Pós Graduação em Ecologia e Evolução, Instituto de Ciências Biológicas, Universidade Federal de Goiás, Goiânia-GO, Brasil.
e-mail: acsnbio@gmail.com

O gênero *Caryocar* é composto por espécies arbóreas, distribuído na região Neotropical. A maioria das espécies do gênero ocupam biomas florestais, porém três delas ocupam biomas de áreas abertas: *C. brasiliense*, *C. coriaceum* e *C. cuneatum*. Entender o padrão filogeográfico dessas espécies e as relações filogenéticas entre elas pode auxiliar na compreensão dos padrões biogeográficos destes Biomas. O objetivo do presente estudo foi construir uma hipótese filogeográfica para estas espécies e entender o padrão e os tempos de divergência entre as mesmas. Para isto, sequenciamos duas regiões do genoma cloroplastidial em nove espécies do gênero *Caryocar*, sendo 133 indivíduos de *C. brasiliense*, 73 de *C. cuneatum* e 11 de *C. coriaceum*. Em 785 pb analisados encontramos 23 haplótipos, alguns deles compartilhados entre espécies, demonstrando retenção de polimorfismo ancestral. Observamos baixos índices de diversidade genética, e *C. brasiliense* apresentou-a estruturada ($\Phi_{ST} = 0,363$). Não houve evidências de mudanças demográficas históricas. As populações do limite norte e oeste da distribuição de *C. brasiliense* podem ter funcionado como fonte de migrantes para as demais populações. As espécies *C. cuneatum* e *C. coriaceum* apresentaram baixa diferenciação genética e grande proximidade filogenética. A datação dos períodos de divergência revelou que o grupo da diagonal seca se originou por volta de 2,48 Ma atrás, e o ancestral das espécies *C. cuneatum* e *C. coriaceum* surgiu por volta de 1,21 Ma, sugerindo um possível efeito das glaciações pleistocênicas na distribuição atual das espécies.



COMPONENTES DE VARIACIÓN GENÉTICA CUANTITATIVA Y MOLECULAR EN *Prosopis alba* (LEGUMINOSAE)

Carreras R^{1,2}, C Bessega^{1,2}, C López³, BO Saidman^{1,2}, JC Vilardi^{1,2}. ¹Lab. Genética, EGE, FCEyN, UBA, ²CONICET, ³UNSE.

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

Prosopis alba constituye un importante recurso en las regiones áridas y semiáridas por la calidad de su madera y diversos productos no madereros que se obtienen de ella. La selección de rasgos fenotípicos cuantitativos de interés económico y de importancia adaptativa dependen de la proporción de la variación debida a causas genéticas aditivas. En un ensayo de progenie establecido en 2009 en Santa María (Santiago del Estero) a partir de 217 familias de progenies de polinización abierta, de 10 orígenes diferentes, se analizó la distribución de los componentes de la varianza (CV) fenotípica y la heredabilidad de 14 rasgos cuantitativos. Asimismo se estimaron los CV genética para 6 microsatélites. Para los rasgos fenotípicos en general la relación entre los CV fue familias < individuos < residual. Mientras que para los microsatélites fue individuos < residual < familias. Dos rasgos de crecimiento (diámetro a pecho y altura) y 6 relacionados con forma y tamaño de hojas mostraron valores de heredabilidad alta a muy alta. Las estimas de heredabilidad de algunos rasgos fueron mayores que 1. Esto podría explicarse por la presencia de hermanos y productos de autofecundación dentro de los grupos fraternos, compatible con la baja diferenciación para microsatélites entre individuos de la misma familia.

GPE 81

ESTRUTURA FILOGEOGRÁFICA DO COMPLEXO *Micrurus lemniscatus* (LINNAEUS, 1758) (SERPENTES: ELAPIDAE)

Abreu TPF^{1,2}, RG Collevatti^{1,2}, MG Pires³, NJ Silva Jr⁴. ¹Laboratório de Genética & Biodiversidade, Instituto de Ciências Biológicas, Universidade Federal de Goiás, CP 131. Goiânia, Goiás. Brasil, ²Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular, Instituto de Ciências Biológicas, Universidade Federal de Goiás, CP 131. Goiânia, Goiás. Brasil., ³Museu de Zoologia da Universidade de São Paulo, São Paulo, ⁴Pós-Graduação em Ciências Ambientais e Saúde, PUC Goiás, Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Goiânia, Goiás. Brasil.

e-mail: tatibio@gmail.com

As serpentes do gênero *Micrurus*, são conhecidas como cobras corais verdadeiras e são pertencentes à família Elapidae. Este gênero é bem diverso, com ampla distribuição geográfica, desde o sul dos Estados Unidos, México à Argentina e apresenta uma grande variabilidade morfológica, o que acarreta considerável instabilidade taxonômica. O complexo *Micrurus lemniscatus*, é pouco conhecido quanto sua história evolutiva, sua origem e distribuição geográfica. Com análises filogeográficas é possível entender e explicar os padrões e processos que levam a presente distribuição das linhagens genéticas em um contexto geográfico, estrutural e histórico. Neste trabalho, apresentamos resultados preliminares baseados no sequenciamento de 688pb da região 16S de 23 indivíduos de *Micrurus lemniscatus* amostrados em diferentes localidades entre o Cerrado- Caatinga e Amazônia. Foram encontrados 14 diferentes haplótipos, e alta diversidade haplotípica (*h*) de 0.85961 e diversidade nucleotídica ($\pi = 0.033445 \pm 0.017107$). As populações apresentam uma significativa diferenciação genética (FST = 0.52807). A rede de haplótipos foi gerada por meio do algoritmo *Median Joining* no programa *Network*. A análise realizada mostra que há evidência de arranjo incompleto de linhagem e uma separação entre as regiões Nordeste-Leste com Noroeste. Este estudo está sendo ampliado englobando outras regiões gênicas e amostragens maiores tanto a nível populacional quanto a indivíduos, para melhorar a compreensão e corroborar com os padrões atuais de variabilidade genética e levantar padrões biogeográficos da espécie.

GPE 82

ESTUDIO DE LA DIFERENCIACIÓN MOLECULAR ENTRE TRES ESPECIES AFINES DE *Acacia* (SUBG. ACACIA)

Pometti CL¹, BO Saidman¹, AM Cialdella², JC Vilardi¹. ¹GEL, EGE, FCEyN, UBA- EGEBA, CONICET, ²Instituto de Botánica Darwinion.

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

Acacia caven y *A. farnesiana* son especies muy resistentes a la sequía, con gran capacidad de rebrote, que les permite recuperarse rápidamente luego de incendios, cortas o ramoneo. *A. curvifructa* tiene una distribución restringida y se considera virtualmente extinta. La principal diferencia entre ésta y las anteriores es la forma curva de su fruto, habiendo una gran similitud entre las tres para otros caracteres morfológicos y bioquímicos. Se ha propuesto que *A.*



curvifruca podría ser una especie de origen híbrido entre *A. caveny* y *A. farnesiana*. En este trabajo, se evaluó la diferenciación molecular entre las tres especies. Mediante AFLP, se estudiaron 220 individuos de *A. caveny*, 36 de *A. curvifruca* y 73 de *A. farnesiana*. Cuatro combinaciones de cebadores revelaron 228 bandas. Los resultados fueron analizados mediante análisis discriminante de componentes principales (DAPC). La coincidencia entre la asignación a posteriori y la determinación taxonómica varió de 82,7 a 100% para los casos en que los grupos fueran predefinidos por el propio programa o se incluyera a priori la información de la especie. El gráfico de dispersión sobre los dos primeros componentes muestra las especies claramente diferenciadas. Los marcadores moleculares utilizados son más eficientes para distinguir las especies analizadas que rasgos morfológicos cuantitativos foliares y de fruto. Las evidencias obtenidas no apoyan la hipótesis de origen híbrido de *A. curvifruca* a partir *A. farnesiana* y *A. caveny*.

GPE 83

PADRÕES FILOGEOGRÁFICOS DO LAGARTO *Tropidurus oreadicus* (RODRIGUES, 1987) EM DOIS BIOMAS BRASILEIROS

Mello R^{1,2}, RG Collevatti^{1,2}, GR Colli³. ¹Laboratório de Genética & Biodiversidade, Instituto de Ciências Biológicas, Universidade Federal de Goiás, Brasil., ²Pós-Graduação em Ecologia & Evolução, Instituto de Ciências Biológicas, Universidade Federal de Goiás, Brasil., ³Laboratório de Herpetologia, Instituto de Biologia, Universidade de Brasília, Brasil.

e-mail: rodrigomellobr@yahoo.com.br

Os lagartos do gênero *Tropidurus* tem uma história ecológica ligada à das formações de vegetação aberta da porção cisandina do continente, sendo bons modelos biológicos para investigar a história evolutiva de clados grandes com ampla distribuição geográfica. Para verificar como suas linhagens gênicas estão distribuídas espacialmente, foram amostradas populações do Cerrado e da Amazônia para sequenciamento de duas regiões do DNA mitocondrial. Os fragmentos de 12S e 16S com 405pb e 724pb, respectivamente, revelaram valores baixos de diversidade nucleotídica (12S, $\pi = 0,0175 \pm 0,030$; 16S: $\pi = 0,0224 \pm 0,093$) e diversidades haplotípica elevadas (12S, $h = 0,954 \pm 0,006$; 16S, $h = 0,868 \pm 0,018$). A diferenciação entre as populações foi significativa para ambas as regiões

($F_{ST}_{12S} = 0,6920$, $F_{ST}_{16S} = 0,4026$, $p < 0,05$) e houve correlação positiva entre as distâncias genética e geográfica (teste de Mantel $p < 0,05$), não havendo sinal de retração recente no tamanho das populações seguido por expansão (D de Tajima e distribuição *mismatch*, $p > 0,05$). Análises filogenéticas no programa Network mostraram agrupamentos haplotípicos exclusivos por localidade, sendo encontrados 54 haplótipos para a região 12S e 51 haplótipos para 16S. Os padrões encontrados até o momento pelas análises genéticas sugerem que há isolamento populacional nos enclaves amazônicos, provavelmente influenciado pelas oscilações climáticas do Quaternário. Análises futuras para as datas de divergência dos clados fornecerão evidências mais robusta para delimitar o táxon *T. oreadicus* como um complexo de espécies crípticas.

GPE 84

ANÁLISE PRELIMINAR DA DIVERSIDADE GENÉTICA DE *Phrynops Geoffroanus* (CHELIDAE) EM AMBIENTES IMPACTADOS

Silva T, MIA Silva, VLO Cardoso, NRA Costa, TLC Pereira, JB Bacchi, CR Bonini-Domingos, LPR Venancio. Universidade Estadual Paulista "Júlio De Mesquita Filho" - UNESP IBILCE - Centro de Estudos de Quelônios (Ceq). e-mail: lucenabio@hotmail.com

Entender a estrutura de populações e a diversidade genética é crucial para conservação da vida selvagem e determinar a integridade de populações naturais. Dezenove pares de oligonucleotídeos iniciadores de microssatélites desenvolvidos para *Podocnemis expansa* e *P. unifilis* foram submetidos à PCR; destes, doze apresentaram sucesso na amplificação em *Phrynops geoffroanus* e foram utilizados para estimar sua estrutura populacional, fornecendo dados sobre a estrutura genética e história demográfica de populações pertencentes à bacia hidrográfica mais impactada da região Sudeste brasileira. A média do número de alelos por locos foi de 7,833 no Córrego Felicidade (CF) e 5,917 no Rio Preto (RP). A diversidade alélica observada por população foi de 5,917 (RP) a 7,833 (CF), e a riqueza alélica (RA) foi de 5,57 (RP) e 6,11 (CF). A heterozigosidade esperada (H_E) mostrou-se elevada para as duas localidades, indicando altos níveis de diversidade genética. O teste de equilíbrio de Hardy-Weinberg (EHW) identificou 7 locos que se mostraram fora do EHW ($\alpha = 0,05$). O maior número de locos fora do EHW pertence à RP. Nenhuma



diferença significativa em RA e H_E foi identificada entre as localidades (ANOVA, $p=0,2$), e as medidas mostraram alta correlação ($R^2=0,7$, $p<0,01$). Observou-se desequilíbrio de ligação entre Puni2A9 e Puni2D10 ($p=0,022$); no entanto, o mesmo ocorreu em outros locos em cada área de coleta. Apesar do impacto humano nessas áreas, não foi observado redução da diversidade genética nessas populações.

GPE 85

POSICIONAMENTO FILOGENÉTICO DE *Verbenoxylum* (VERBENACEAE)

Thode VA¹, N O'Leary², RG Olmstead³, LB Freitas^{1,4}.
¹Programa de Pós-Graduação em Botânica, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Bento Gonçalves 9500, Porto Alegre, Brazil, ²Instituto de Botânica Darwinion, Labardén 200, San Isidro, Argentina, ³Department of Biology and Burke Museum, University of Washington, Seattle, WA 98195, USA, ⁴Laboratory of Molecular Evolution, Department of Genetics, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, PoBox 15053, Porto Alegre, Brazil.
 e-mail: veronicathode@hotmail.com

Verbenoxylum reitzii pertence a um gênero monotípico de hábito arbóreo, endêmico da Mata Atlântica no sul do Brasil. Em uma filogenia molecular recente para a família Verbenaceae (Marx et al., 2010) o único gênero não amostrado foi *Verbenoxylum*, que tradicionalmente tem sido incluído na tribo Citharexyleae. Neste trabalho, foram analisados caracteres moleculares e morfológicos a fim de determinar o posicionamento filogenético do gênero e avaliar os caracteres morfológicos utilizados tradicionalmente para Verbenaceae. O DNA obtido de folhas de *Verbenoxylum* foi amplificado para os marcadores plastidiais, *ndhF* e *trnL-trnF*, de acordo com protocolos descritos em Olmstead et al. (2008, 2009) e sequenciados em sequenciador automático. Foram utilizadas sequências do GenBank dos demais gêneros de Verbenaceae. As sequências foram editadas no programa Sequencher e alinhadas no Se-Al. Gaps foram codificados como caracteres binários. Foram executadas análises de Máxima Parcimônia (PAUP*), Máxima Verossimilhança (GARLI) e Inferência Bayesiana (MrBayes). Foi realizada reconstrução de estado de caractere morfológico com o critério de Parcimônia (Mesquite) para treze caracteres, mapeados na árvore Bayesiana consenso, baseado na literatura e material herborizado. *Verbenoxylum* está posicionado na tribo Duranteae, sendo grupo-irmão de *Recordia*, gênero também monotípico, endêmico da Bolívia. Este posicionamento nunca havia sido relatado

anteriormente. Os treze caracteres morfológicos analisados parecem ter evoluído independentemente e não são capazes de caracterizar tribos.

GPE 86

ISOLAMENTO DE MARCADORES MICROSSATÉLITE PARA *Verbenoxylum reitzii* (VERBENACEAE)

Rosa AB¹, VA Thode^{1,2}, LB Freitas^{1,2,3}. ¹Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Bento Gonçalves 9500, Porto Alegre, Brasil, ²Programa de Pós Graduação em Botânica, ³Programa de Pós Graduação em Genética.
 e-mail: alicebr@gmail.com

Verbenoxylum reitzii é uma espécie arbórea endêmica do sul da Mata Atlântica s.s. que ocorre preferencialmente ao longo de cursos d'água e em ambientes preservados. Neste estudo foram desenvolvidos *primers* de microssatélites nucleares para esta espécie, que serão utilizados em estudos populacionais. Estes foram obtidos a partir de uma biblioteca genômica enriquecida para repetições di e trinucleotídicas. Cerca de duzentos clones foram sequenciados a partir de produto de PCR amplificados com os *primers* do vetor. Vinte sequências apresentaram repetições do tipo microssatélite, sendo 14 delas adequadas para a construção de *primers* (programa Primer3). Dos 14 *loci* SSR encontrados neste estudo, 13 amplificaram com sucesso e foram polimórficos para três populações de *V. reitzii*. De cada população, estão sendo analisados 20 indivíduos, cuja genotipagem é feita em equipamento automático MegaBace 1000. Os parâmetros avaliados por *locus* e por população são: equilíbrio de Hardy-Weinberg, desequilíbrio de ligação, número de alelos por *locus* e heterozigosidade esperada e observada e variação no tamanho dos alelos.

GPE 87

COMPONENTES DE VARIANZA GENÉTICO Y AMBIENTAL DE LA TERMOTOLERANCIA BASAL E INDUCIDA EN POBLACIONES DE *Bemisia tabaci*

Díaz-González F¹, V Muñoz-Valencia¹, D Juvinao-Quintero¹, H Cárdenas-Henao¹, N Toro-Perea¹, MR Manzano², R González-Obando². ¹Universidad del Valle, Cali-Colombia. ²Universidad Nacional de Colombia, Palmira.
 e-mail: ferdiazfer@gmail.com

La temperatura influye en la distribución y abundancia de organismos ectotermos pequeños y con ciclo de



vida corto como los insectos. Por ello, es importante conocer la capacidad de respuesta de plagas como la mosca blanca, *Bemisia tabaco* biotipo B a este factor. Actualmente es una plaga agrícola mundial severa, vector de virus y con una rápida dispersión en áreas cálidas, lo que sugiere el desarrollo de mecanismos de protección a daños producidos por temperaturas estresantes. Con el objetivo de analizar la variación poblacional de la termotolerancia del biotipo B, se compararon los componentes genético y ambiental de la varianza fenotípica y su heredabilidad para la termotolerancia basal (choques térmicos a 45°C/1h) e inducida (choques térmicos a 40°C/1h, 25°C/1h y 45°C/1h) por medio del modelo de isolíneas. La termotolerancia se estimó a partir de caracteres de historia de vida implicados en el “fitness” de la especie, en nueve poblaciones que abarcan las tres zonas altitudinales de su distribución en Colombia. Se encontró que la termotolerancia no presentó ninguna relación con la zona altitudinal o temperatura de las poblaciones de estudio. Sin embargo, los análisis cuantitativos revelaron una correlación muy alta entre el componente de varianza ambiental de cada carácter y la termotolerancia como valor promedio. Esto implica que el nivel de termotolerancia en cada población esta condicionado por el nivel de plasticidad fenotípica y no por el régimen de selección térmica. Esto explica el potencial invasivo de esta plaga en ambientes tropicales y su expansión en mundial.

GPE 88

ANÁLISE POPULACIONAL EM POPULAÇÕES DE *Astyanax* sp. DA BACIA DO PARAGUAÇU (BAHIA, BRASIL) UTILIZANDO O GENE MITOCONDRIAL

Santos RS¹, AM Zanata¹, CB Machado², PM Galetti Jr², PD Freitas². ¹Instituto de Biologia Geral, Universidade Federal da Bahia, Salvador, Ba, Brasil, ²Laboratório de Biodiversidade Molecular e Conservação, Departamento de Genética e Evolução - Universidade Federal de São Carlos UFSCar, São Carlos, S.

e-mail: rosanesantos.gen@gmail.com

Este trabalho objetivou estimar a diferenciação genética em quatro populações de *Astyanax* sp., ainda não definidas taxonomicamente. Os indivíduos foram coletados em três afluentes do rio Paraguaçu (Rio Preto, Rio Coisa Boa e Rio Piabinha), localizados no estado da Bahia. O DNA de 22 indivíduos foi extraído e fragmentos de aproximadamente 600pb do gene mitocondrial Citocromo Oxidase foram

amplificados via PCR e sequenciados. As sequências foram alinhadas e editadas no programa Bioedit. Os índices de diversidade haplotípica e nucleotídica foram calculados a partir do *software* DNAsp. A análise de variação molecular (AMOVA) foi calculada com o programa Arlequin. As distâncias genéticas e as árvores foram estabelecidas utilizando-se o programa MEGA 5, baseando-se no método de NJ (*Neighbor-Joining*) com 1000 replicações de *bootstrap*, segundo modelo K2P (Kimura 2-parâmetros). Um total de 22 sítios polimórficos e cinco haplótipos foi encontrado. Os valores dos índices de variação haplotípica e nucleotídica foram 0,680 e 0,0175, respectivamente. A AMOVA mostrou uma variação entre as populações de 81,87% e dentro das populações de 17,69%. A média da distância genética entre as populações variou de 0,0025 a 0,0240, enquanto que dentro das populações esse valor oscilou entre 0 e 0,003323. Baseado na topologia da árvore, as populações apresentam-se geneticamente estruturadas, evidenciando 3 clados distintos, suportados por altos valores de *bootstrap*, os quais agruparam os indivíduos de um mesmo rio como sendo uma única população. APOIO FINANCEIRO: CAPES, CNPq, FAPESP, Rede SISBIOTA.

GPE 89

ANÁLISIS DE LA ESTRUCTURA GENÉTICA DE *Triatoma infestans* EN UN PARAJE RURAL DE CHACO

Piccinali RV, MS Gaspe, RE Gürtler. Laboratorio de Eco-Epidemiología. Departamento de Ecología, Genética y Evolución. FCEN. UBA.
e-mail: rpicci@ege.fcen.uba.ar

El análisis de la estructura genética de *Triatoma infestans* puede proveer datos importantes respecto de la dinámica poblacional y el origen de individuos reinfestantes tras el rociado de las casas con insecticidas. Esta información puede ser de interés al implementar acciones de vigilancia entomológica. Como primera aproximación, en este trabajo analizamos la variabilidad morfológica y genética de insectos colectados en 2 sitios peridomésticos y su estructuración espacial en el paraje rural Campo Los Toros, Chaco. Para ello caracterizamos 15-20 individuos de cada sitio para 10 loci microsatélites y variables de conformación de las alas. La variabilidad de microsatélites fue menor a la observada en estudios previos y uno de los sitios mostró desvíos de Hardy-Weimberg, sugiriendo una



combinación de alelos nulos y subestructuración. Análisis bayesianos permitieron detectar dos grupos genéticos coincidentes con los sitios donde los insectos fueron colectados, a excepción de dos individuos identificados como migrantes. La conformación de las alas no mostró diferencias significativas entre sitios. Estos resultados apoyan la existencia de estructura genética y eventos de migración en poblaciones de *T. infestans* sin acciones programadas de control por 10 años. La discordancia entre marcadores podría deberse a distintos procesos evolutivos operando sobre cada variación: la selección negativa tendría un mayor efecto sobre la morfología, impidiendo la diferenciación entre sitios, mientras que la variabilidad de microsatélites estaría influenciada por la deriva génica y la migración.

GPE 90

ANÁLISIS DE LA RESISTENCIA A GLIFOSATO EN SORGO DE ALEPO A TRAVÉS DE METABOLITOS Y MICROSATÉLITES

De Haro L¹, L Fernández¹, M Yanicari², AJ Distéfano^{1,3}, I Olea⁴, HE Hopp^{1,3}, D Tosto^{1,3}. ¹Instituto de Biotecnología, INTA-Castelar, Las Cabañas y los Reseros S/N 1686 Hurlingham, Pcia de Buenos Aires, ARGENTINA, ²Instituto de Fisiología Vegetal (CONICET), La Plata, ARGENTINA, ³FCEyN Universidad de Buenos Aires, ARGENTINA, ⁴Sección Malezas, Estación Experimental Obispo Colombes, Tucumán, ARGENTINA.
e-mail: dtosto@cnia.inta.gov.ar

La resistencia a glifosato es el carácter más difundido en cultivos transgénicos y la presión de selección que se ejerce sobre las malezas que son blanco de la acción del herbicida son únicas en la historia. A 15 años de la implementación en nuestro país, la sustentabilidad del modelo productivo basado en soja resistente a glifosato se ve amenazada por el surgimiento de biotipos resistentes al herbicida de una de las malezas principales de este cultivo: el Sorgo de Alepo. Los primeros reportes datan del año 2005 en la zona noroeste del país, pero actualmente su distribución se ha ampliado hacia el centro y este. Este estudio plantea contribuir con herramientas moleculares para analizar el surgimiento de la resistencia/tolerancia a glifosato en Sorgo de Alepo. Se adaptó con éxito un método de evaluación de resistencia/susceptibilidad de las plantas basado en la medición de acumulación de shikimato. Se realizó un análisis de similitud genética utilizando microsatélites entre plantas tanto susceptibles como resistentes provenientes de diversos puntos del país con el objeto de determinar si el origen de

la resistencia es único o múltiple. Los resultados obtenidos muestran que los individuos tienden a agruparse según cercanía geográfica y no según resistencia/susceptibilidad, lo que indicaría que los eventos que originan la resistencia se estarían dando paralelamente y no convergen en un origen común. Sin embargo se están analizando en particular muestras de diversas fincas que compartieron las cosechadoras ya que en ese caso las malezas podrían tener el mismo origen.

GPE 91

VARIABILIDAD MORFOLÓGICA Y GENÉTICA EN PEJERREYES DEL SECTOR SUR DE LA BAHÍA DE SAMBOROMBÓN

Cuello M¹, MR Santos¹, M García^{2,3}, A Solari³. ¹Instituto de Biología Celular(IMBICE), ²Facultad de Ciencias Naturales y Museo. U.N.L.P., ³Museo de La Plata.
e-mail: mariela_cuello@hotmail.com

Odontesthes bonariensis y *O. argentinensis* son las especies de pejerreyes más conocidas de la cuenca del Río de la Plata. La identificación de estas entidades es problemática dada la gran superposición de rangos de caracteres morfológicos y merísticos, sobre todo en este ambiente con conexión con el litoral marítimo. Por otra parte, es bien conocida la capacidad de adaptación y plasticidad de estas especies a las variables ambientales. Todas estas condiciones favorecen la aparición de morfotipos intermedios entre *O. bonariensis* y *O. argentinensis*. Para resolver este conflicto, se aplicó por primera vez en pejerreyes de Argentina, un análisis molecular de la variabilidad genética en poblaciones silvestres. Se trabajó, como un primer avance, en la variabilidad de la región mitocondrial (Cyt b) en un fragmento de 1118 pb, amplificada por PCR y cuyo ADN provino de diez ejemplares colectados en el Río Ajó, ubicado en el sector sur de la Bahía Samborombón, donde se comprobó la mayor superposición geográfica de estas especies. Se determinaron 8 haplotipos compartidos entre ambas entidades; de los 1118 sitios, sólo 21 fueron polimórficos. Se calcularon los siguientes parámetros de diversidad genética: $Hd = 0.956 \pm SD 0.059$; $\pi = 0.00531 \pm SD 0.00094$. Concluimos que con este análisis no se han podido establecer diferencias significativas entre las entidades. De todas formas sugerimos se sigan manteniendo las entidades hasta tanto se completen más análisis.

GPE 92



ANÁLISES POPULACIONAIS DE PIRARUCUS (*Arapaima gigas*) UTILIZANDO O GENE MITOCONDRIAL CITOCROMO B

Moreira S¹, J Pinon¹, FS Paz¹, FN Penha¹, PS Rêgo¹, I Sampaio¹, HL Queiroz², J Araripe¹. ¹Laboratório de Genética Aplicada, Instituto de Estudos Costeiros (IECOS), Universidade Federal do Pará(UFPA),Bragança,Pará,Brasil, ²Instituto de Desenvolvimento Sustentável de Mamirauá, Amazonas, Brasil. e-mail: savia.moreira@yahoo.com.br

O pirarucu (*Arapaima gigas*) é um peixe de grande porte distribuído em grande parte da bacia Amazônica que sofreu historicamente forte exploração comercial, o que a levou a ser classificado como ameaçada de sobre-exploração. Estudos anteriores analisaram populações dessa espécie usando marcadores mitocondriais ND2/ATPase e sugeriram a existência de uma única população panmítica ao longo da sua área de distribuição. Este trabalho teve como objetivo inferir sobre a diversidade genética e verificar uma possível estruturação populacional na Bacia Amazônica usando marcadores mais variáveis. Foram coletadas amostras de 96 pirarucus de Iquitos (Peru), Letícia (Colômbia), Reserva Mamirauá (Amazonas, Brasil), Ilha de Mexiana e Tucuruí (Pará, Brasil). Foram analisados 576 pb do gene citocromo B, sendo identificados nove haplótipos e estimados índices de diversidade nucleotídica baixos (0,0026) e haplotípica moderados (0,635), com maior diversidade na população da Reserva Mamirauá. A rede haplótipos revelou um haplótipo mais frequente presente em todas as populações, exceto Mexiana. As análises populacionais indicam uma significativa diferenciação genética entre as populações do alto e médio Amazonas (Iquitos, Letícia e Mamirauá) das populações próximo à foz do Amazonas (Mexiana) e Tucuruí, com índice de Φ_{st} de 0,27 e F_{st} significativa para esses grupos de localidades. Estes resultados sugerem uma diferenciação entre as populações das duas sub-bacias, que devem ser avaliadas com outros marcadores genéticos para determinação de estratégias de conservação eficientes.

GPE 93

ESTRUTURAÇÃO POPULACIONAL DE *Salminus hilarii* NA BACIA DO ALTO PARANÁ

Nunes AG, A Braga-Silva, PM Galetti Jr, PD Freitas. Laboratório de Biodiversidade Molecular e Conservação, Departamento de Genética e Evolução - Universidade Federal de São Carlos UFSCar.

e-mail: alinegalindo@gmail.com

Análises da variabilidade genética de peixes usando metodologias moleculares têm auxiliado questões relativas à identificação de espécies e diferenciação entre populações em diferentes sistemas hidrográficos. Essas análises têm possibilitado o estudo genético de espécies ameaçadas de extinção, contribuindo com dados para estabelecimento de medidas de conservação. *Salminus hilarii* (Characidae, Characiformes), espécie que merece atenção especial para sua conservação, é um predador de médio porte que realiza migrações reprodutivas durante o período de chuvas. A região noroeste do estado de São Paulo possui numerosos cursos de água que têm sofrido intensas alterações ambientais e biológicas. O objetivo do trabalho é estudar através de ferramentas moleculares populações de *S. hilarii* de diferentes rios da bacia do Alto Paraná no estado de São Paulo, com a finalidade de avaliar estruturação populacional. Oito locos de microssatélites foram usados em um total de 36 espécimes coletados em 4 rios da Bacia do Alto Paraná: 1-Turvo/out 2011, 2-Ponte Nova, 3-Turvo/fev 2012, 4-Cubatão e 5-Jacaré Pepira. Os resultados obtidos mostraram que os valores de p do F_{st} só não foram significativos entre as populações 4 e 5, indicando a existência de 4 populações, que poderão ser consideradas unidades de manejo distintas. Apesar dos dados gerados pelo programa Genetix evidenciarem 5 grupos diferenciados, o cálculo de Evanno indicou a existência de apenas 2 prováveis populações. Análises futuras utilizando um maior número de indivíduos poderão conferir maior precisão aos dados até agora obtidos.

GPE 94

¿ES *LEPORINUS* (CHARACIFORMES: ANOSTOMIDAE) UN GÉNERO MONOFILÉTICO?

Ramirez JL, PD Freitas, PM Galetti Jr. Departamento de Genética e Evolução, Universidade Federal de São Carlos. e-mail: jolobio@ufscar.br

La familia Anostomidae (Characiformes) posee una amplia distribución Neotropical con 144 especies descritas en 13 géneros. Dentro de esta familia el género *Leporinus* es el más especioso con 94 especies. Las especies de *Leporinus* están distribuidas por casi todas las grandes cuencas sudamericanas, siendo elementos conspicuos de la ictiofauna. Muchos representantes del género son de gran valor económico tanto para alimentación humana como para el acuarismo. Las especies del



genero *Leporinus* presentan diversos y variados padrones de coloración, así como variación en la posición de la boca y el numero de dientes. El objetivo de este trabajo fue evaluar la monofilia del género *Leporinus*. Fueron amplificados dos marcadores mitocondriales (COI y CytB) para especies de los géneros *Anostomus*, *Laemolyta*, *Leporellus*, *Leporinus* y *Schizodon*. Fueron también incluidas secuencias disponibles en el GenBank. El conjunto final de datos incluye 33 especies de *Leporinus* y 10 especies pertenecientes a los otros géneros. Fue construido un árbol de especies usando el programa *BEAST y usando los dos marcadores simultáneamente. La filogenia resultante no soporta la hipótesis de monofilia del género *Leporinus*, que fue recuperado como un grupo parafilético. El género *Anostomus* se mostro como basal dentro de la familia. Fue observada la formación de distintos clados dentro del género *Leporinus* siendo varios de ellos relacionados con otros géneros de Anostomidae. Una revisión taxonómica es necesaria en el genero *Leporinus*. Apoyo financiero: CNPq, FAPESP, Red Sisbiota.

GPE 95

DISTRIBUIÇÃO DA DIVERSIDADE GENÉTICA NAS POPULAÇÕES AMERICANAS E AFRICANAS DE *Bubulcus ibis*

Congrains C, E Moralez-Silva, SN Del Lama. Laboratório de Genética de Aves, Departamento de Genética e Evolução, Universidade Federal de São Carlos.
e-mail: carlos_congrains@hotmail.com

Bubulcus ibis (Ardeidae) é uma garça africana que colonizou a América. Seu primeiro registro foi no norte da América do Sul no final do século XIX. Nosso estudo visou determinar a distribuição da diversidade genética nas regiões nativa e colonizada. Padrões de diversidade genética nas populações africanas e brasileiras foram determinados baseando-se na região controle do mtDNA (DOM I), no íntron 1 da Rodopsina (RHO) e no íntron 5 do Fator de transformação de crescimento beta 2 (TGFB2) do DNA nuclear. Análise do DOM I (157 indivíduos da África e 120 do Brasil) mostrou θ (π) similar entre as populações brasileiras e africanas, sendo as regiões norte e nordeste brasileiras as mais diversas. Os maiores valores de θ (s) foram encontrados na África, em Gana - Nigéria e na região oeste (Senegal - Guiné Bissau - Cabo Verde). Os resultados sugerem que a colonização do Brasil se iniciou pelo norte-nordeste,

com indivíduos provenientes da costa ocidental africana. Análise baseada nos íntrons do RHO (40 indivíduos da África e 6 do Brasil) e do TGB2 (31 indivíduos da África e 11 do Brasil) revelou valores de variabilidade genética semelhantes entre Brasil e as populações africanas. Nas populações africanas o íntron do RHO apresentou maior variação na região de Gana - Nigéria e o íntron do TGFB2 em África do Sul. Apesar dos resultados dos três *loci* não serem totalmente consistentes, apontam para uma diversidade genética no Brasil similar à africana, sugerindo um único evento de colonização, envolvendo muitos indivíduos ou múltiplas entradas.

GPE 96

TAMANHO EFETIVO POPULACIONAL EM POPULAÇÕES DE *Araucaria angustifolia* (BERT.) O.KTZE. NO SUL DO BRASIL

Schussler G^{1,2}, C Cristofolini^{1,2}, RI Duarte^{1,2}, A Zechini^{1,2}, R Bittencourt², A Mantovani³, MS Reis^{1,2}. ¹Programa de Pós-Graduação em Recursos Genéticos Vegetais da Universidade Federal de Santa Catarina, ²Núcleo de Pesquisas em Florestas Tropicais, ³Centro Ciências Agroveterinárias, Universidade do Estado de Santa Catarina.
e-mail: gschussler2000@yahoo.com.br

O bioma Mata Atlântica é formado por vários ecossistemas, entre eles a Floresta com Araucária, que é caracterizada pela dominância de *Araucaria angustifolia*. Esta espécie sofreu intensa exploração madeireira no passado que resultou em um forte gargalo demográfico. Hoje a paisagem está reduzida e fragmentada, o que à inseriu na lista de espécies ameaçadas de extinção pela IUCN. Assim, torna-se vital conhecer o status de conservação da diversidade genética e a capacidade de manutenção das populações desta espécie. Sendo assim, o objetivo deste estudo foi estimar o tamanho efetivo populacional (N_e) de populações de *A. angustifolia*, visando subsídios para a sua conservação. Utilizou-se 26 populações inseridas nos levantamentos do Inventário Florístico Florestal de Santa Catarina (IFFSC). Para cada população foram amostrados 50 indivíduos. Para avaliar as frequências genotípicas foram usados 11 sistemas de isoenzimas para obter os índices de diversidade. Na estimativa de N_e , foi usado o índice de fixação (f) e calculados os valores de referência 50, 500 e 1000. O valor de N_e médio foi 43,1 ($\pm 4,4$) indivíduos, em uma amostra de 50, com evidência de endogamia e deriva genética. O valor médio para



Ne 50 foi 61,9 indivíduos ($\pm 6,8$), 618, 7 indivíduos ($\pm 67,8$) para Ne 500 e 1237,5 indivíduos ($\pm 135,5$) para Ne 1000. Os resultados permitem, juntamente com informações demográficas (principalmente densidade de reprodutivos e proporção de machos e fêmeas) a priorização de áreas de conservação e coletas de sementes da espécie. **Apoio:** FAPESC, CAPES, CNPq

GPE 97

DIFERENCIACIÓN FENOTÍPICA ENTRE POBLACIONES DE *Anastrepha fraterculus* (DIPTERA) DE ARGENTINA Y PERÚ

Gómez Cendra PV¹, LE Paulin¹, MT Vera², JC Vilardi¹. ¹Genética de Poblaciones Aplicada, EGE, FCEyN, Universidad de Buenos Aires, ²Cátedra Terapéutica Vegetal, Facultad de Agronomía y Zootecnia, Universidad Nacional de Tucumán. e-mail: paugomez@ege.fcen.uba.ar

La mosca sudamericana de la fruta *A. fraterculus* representaría un complejo de especies sinmórficas. Estudios previos demostraron aislamiento reproductivo entre una población de Perú y una línea de laboratorio de Argentina. En este trabajo se analizaron las diferencias morfométricas entre dos líneas de laboratorio, una Argentina (TU) y otra de Perú (PE), y una población silvestre de La Molina, Perú (LM). Se compararon 8 rasgos cuantitativos, considerando efectos de origen y sexo. Asimismo, mediante un experimento de competición sexual se evaluaron posibles correlaciones entre dichos rasgos y el éxito en el apareamiento. Se observaron diferencias en el fenotipo multivariado asociadas con el origen y el éxito copulatorio. El rasgo que mostró mayor contribución a dichas diferencias fue el ancho de la cara (AC), que en promedio fue mayor en los machos de poblaciones peruanas que en TU. Además dentro de cada grupo AC fue mayor en los machos exitosos que en los no exitosos. La comparación de la estructura de las matrices de varianzas-covarianzas fenotípicas (**V**) entre poblaciones y entre sexos demostró diferencias entre TU y LM pero no entre sexos dentro de cada población. Los machos de LM, mostraron diferencias en la estructura de la matriz **V** en comparación con los machos de PE y las hembras LM y PE. Los resultados sugieren que la divergencia entre las poblaciones analizadas se refleja en la arquitectura corporal.

GPE 98

IDENTIFICAÇÃO MOLECULAR DE ONÇAS-

PARDAS (*Puma concolor*) A PARTIR DE AMOSTRAS NÃO INVASIVAS

Souza ASMC¹, PD Freitas¹, GR Araujo², TAR Paula², PM Galleti Jr¹. ¹Universidade Federal de São Carlos, ²Universidade Federal de Viçosa.

e-mail: andiara.silos@gmail.com

A onça-parda é a segunda maior espécie de felino presente no Brasil, país onde se encontra ameaçada de extinção, principalmente devido ao conflito com os humanos e a perda de habitat. A espécie possui uma ampla distribuição, habitando inclusive o Bioma Mata Atlântica, onde restam apenas 11,7% de sua vegetação original. Em meio à intensa fragmentação se encontram algumas áreas protegidas, como o Parque Estadual da Serra do Brigadeiro (PESB), que está presente na região sudeste do estado de Minas Gerais, Brasil. Amostras de fezes supostamente de onças-pardas foram coletadas em trilhas deste parque no ano de 2011. A extração de DNA total foi feita através do *PSP Spin Stool DNA Kit* (Invitex), específico para amostras de fezes. Posteriormente, foi realizada a identificação da espécie depositora utilizando *primers* mitocondriais propostos por Farrel (2000). Com as expedições foram encontradas 14 fezes, sendo que em 12 delas (86%) obtivemos sucesso na extração de DNA. Apenas uma amostra não amplificou com os *primers* utilizados e as 11 amostras restantes (78%) foram confirmadas ser de onça-parda. Os resultados confirmaram por meio de análises genéticas a presença da espécie no PESB. Futuras análises poderão ser realizadas para detectar o tamanho mínimo populacional, o deslocamento, área de vida, proporção sexual, parentesco e fluxo gênico. Estes estudos tem grande importância na ampliação do conhecimento sobre a espécie, além de fornecerem subsídios para estratégias de conservação e manejo. Apoio financeiro: CNPq, FAPESP e Rede Sisbiota.

GPE 99

ESTRUCTURA GENÉTICA DEL RÓBALO (*Eleginops maclovinus*) A LO LARGO DE LA COSTA ATLÁNTICA Y PACÍFICA

Ceballos SG¹, EP Lessa², DA Fernández¹. ¹CADIC-CONICET, Ushuaia, ²Universidad de la República, Uruguay.

e-mail: sgceballos@gmail.com

Existen hasta el momento muy pocos estudios de genética de poblaciones realizados en la región costera marina de Patagonia. En particular, este es el primer trabajo que analiza la estructura genética



de un pez marino costero, el róbalo (*Eleginops maclovinus*), a lo largo de ambas costas (costa atlántica y pacífica) del extremo sur de Sudamérica. El muestreo abarca todo el rango de distribución latitudinal de la especie, desde Concepción (~36°S, Chile), pasando por el Canal Beagle (~54°S) hasta San Antonio Oeste, (~40°S, Argentina). Se obtuvieron secuencias parciales del gen mitocondrial citocromo b de un total de 261 individuos provenientes de 9 localidades y se analizaron 9 *loci* de microsátelites en 239 individuos provenientes de 5 localidades. La variación en ambos tipos de marcadores resultó compatible con un posible escenario de expansión poblacional reciente. Los microsátelites revelaron, además, un claro patrón latitudinal en el número de alelos específicos de cada localidad, encontrándose los valores más altos en las localidades ubicadas a menor latitud, tanto sobre la costa atlántica como sobre la costa pacífica. Este resultado podría indicar que las localidades ubicadas en latitudes menores habrían permanecido más estables históricamente. El análisis de microsátelites sugirió además la existencia de dos grupos genéticos, uno principalmente de origen pacífico y otro atlántico. En base a estos resultados se plantean diferentes escenarios históricos probables vinculados a los ciclos glaciales del Cuaternario.

GPE 100

ESTUDIO DE CONDUCTA DE INDIVIDUOS DEL GÉNERO *Drosophila* CAPTURADAS EN LAGUNA VERDE, REGIÓN DE VALPARAÍSO, CHILE.

Cabrera N, D Olmedo, V Zarate, S Olivares, V Castro, F Saavedra, F Videla, P Nawrath, MC Medina-Muñoz. Laboratorio de Eco-Eto-Genética, Departamento de Biología, Universidad de Playa Ancha, Chile.

e-mail: natalia.cabrera.vidal@gmail.com

Conocer como los animales se desplazan y seleccionan los hábitats donde vivir es fundamental para la comprensión de la genética y la evolución de las especies del género *Drosophila*. También, es importante conocer la ecología de los sitios donde estos dípteros se crían y como interactúan con las comunidades de las cuales forman parte. Para este estudio se utilizaron trampas con cebo plátano para la captura de *Drosophila* en sus sitios naturales. Se estudiaron tres poblaciones de *Drosophila simulans* de tres sectores, Bosque de Petras (*Myrceugenia exsucca*), El Zurdo (Coile *Lardizabalafunaria*- *Peumo Cryptocarya alba*) y

El Manzano (Tayú *Dasyphyllum excelsum*), estos sitios presentan variaciones en los sitios de crianza de *Drosophila*, ya que cada uno posee distintas características ambientales. La investigación se realizó con larvas del tercer estadio y adultos con los cuales se estudiaron las trayectorias midiendo el desplazamiento una a una, contabilizando las sub-conductas realizadas en el desplazamiento, además se estudiaron las preferencias larvales en el momento. También se realizaron estudios utilizando adultos con los cuales se contabilizó el lugar de preferencia de Ovipostura en tres sustratos diferentes. Nuestros datos sugieren que las larvas de las tres poblaciones de *D. simulans*, exhiben amplias respuestas frente a sus preferencias por los sitios donde estas se crían y amplias variaciones del comportamiento.

GPE 101

ESTUDIO DE LA CONDUCTA DE LARVAS DE *Drosophila repleta* EN TOMATE DE CULTIVOS TRANSGÉNICOS, REGIÓN DE VALPARAÍSO

Olmedo D, V Zarate, S Olivares, N Cabrera, V Castro, F Saavedra, F Videla, P Nawrath, MC Medina-Muñoz. Laboratorio de Eco-Eto-Genética, Departamento de Biología, Universidad de Playa Ancha, Chile.

e-mail: danissa.olmedo@gmail.com

La transgéncia en alimentos y diferencias en su forma de cultivo, podrían volverse causal de cambios de conductas, según el principio de expresión fenotípica, Norma de reacción. La investigación se realizó en la Localidad de San Pedro de Quillota, Región de Valparaíso, desde Abril del año 2011 hasta Marzo del año 2012, en huertos de tomate transgénico variedad patrón larga vida, cultivado bajo condiciones ambientales de invernadero (C.A.I.) y otro bajo condiciones ambientales naturales (C.A.N.). Para el muestreo se dejaron botellas de colecta que se trasladaron al Laboratorio de Eco-Eto-Genética de la Universidad de Playa Ancha, creando cepas a base de licuados de pulpa de tomate de cada huerto. Los estudios se centraron en conductas de Movimiento mandibular, Preferencia Alimenticia, Locomoción, Latencia y Pupación de larvas del tercer estadio de *Drosophila repleta*. Se evidenciaron diferencias conductuales entre las cepas C.A.I.; C.A.N. y Medio de Burdick (cepa control), como las reflejadas en preferencia alimenticia donde se obtuvo una marcada tendencia de las cepas naturales por elegir sus sustratos de origen, mientras que la cepa control prefirió sustrato (C.A.I.). De acuerdo a lo anterior,



podemos proponer que la conducta de *Drosophila repleta*, podría verse modelada por factores ambientales, conocimientos que contribuyen a la comprensión sobre la adaptación de *Drosophila* ayudándonos a entender la etología de esta especie en sus sitios naturales de crianza.



BAG
Journal of
Basic & Applied Genetics

COMUNICACIONES LIBRES



MCTA

**MUTAGÉNESIS,
CARCINOGENESIS
Y TERATOGENESIS
AMBIENTAL**

MCTA 1

TESTE DE MICRONÚCLEO EM *Tradescantia pallida* APLICADO AO BIOMONITORAMENTO DO AR NA CIDADE DE ITAJÁ-RN BRASIL

Da Silva KK¹, JNR Matias¹, MMS Sena¹, SAMM Dias¹, KF De Farias¹, AS De Carvalho¹, NO Alves², MFO Galvão², FT Duarte¹. ¹Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia do Rio Grande do Norte, ²Universidade Federal do Rio Grande do Norte.

e-mail: binhotduarte@yahoo.com.br

A cidade de Itajá-RN é o maior pólo ceramista da microrregião do Vale do Açu. As cerâmicas produzem diversos materiais destinados à construção civil, dentre eles: tijolos, telhas e lajotas. A cidade possui 16 indústrias que produzem em torno de 188,4 milhões de peças por ano, empregando 75% da população ativa da cidade. A deterioração da qualidade do ar é crescente devido a essa atividade, pois ela atua aumentando a quantidade de poluentes oriundos da queima da madeira para abastecimento dos fornos. O objetivo desse estudo foi analisar o potencial genotóxico do ar de Itajá-RN através do teste de micronúcleo (MN) em *Tradescantia pallida*. O biomonitoramento foi realizado nos meses de março a junho de 2012. A análise citológica se deu pela contagem mensal do número de MN num grupo aleatório de 300 tétrades por lâmina. Os dados foram submetidos ao teste Mann-Whitney U e análise de correlação de Pearson. Para todos os meses analisados foi verificado um aumento significativo ($p < 0,01$) nas frequências de MN quando comparado ao controle negativo. Foi verificado uma correlação positiva ($r = 0,86$) entre a frequência de MN e a radiação solar e uma correlação negativa ($r = -0,82$) entre a frequência de MN e a velocidade dos ventos. Os resultados obtidos para a cidade de Itajá-RN indicaram que os elementos oriundos da queima de madeira para abastecimento dos fornos são capazes de elevar significativamente o número de MN em *T. pallida*, sugerindo um maior controle na emissão destes poluentes.

MCTA 2

VALORES BASALES DE GENOTOXICIDAD EN IGUANA OVERA (*Tupinambis merianae*) A DIFERENTES EDADES

Schaumburg LG^{1,2}, GL Poletta^{1,2,3}, PA Siroski^{2,4}, MD. Mudry¹. ¹Grupo de Inv. en Biol. Evol. (GIBE), FCEyN, IEGEBA – UBA, CONICET. Bs. As, Arg., ²Lab. de Zool. Aplicada: Anexo Vertebrados (FHUC-UNL/MASPyMA). Santa Fe,

Arg., ³Cát. de Toxicol., Farm. y Bioq. Legal, FBCB- UNL. Santa Fe, Arg., ⁴Lab. de Biol. Celular y Mol. (FCV-UNL), CONICET. Santa Fe, Argentina.

e-mail: giseschaumburg@yahoo.com.ar

Los valores de referencia, herramienta útil para posteriores estudios de genotoxicidad y exposición a posibles xenobióticos, son fundamentales para caracterizar el daño al ADN en una especie dada. La literatura comenta que ciertos factores y entre ellos, la edad, pueden afectar el nivel de daño, tanto basal como inducido. En este trabajo determinamos los valores basales de daño al ADN aplicando el test de Micronúcleo (MN) y el ensayo cometa (EC) en la iguana overa a fin de evaluar una posible variabilidad asociada a la edad. Para ello utilizamos animales de 3 nidos diferentes: 20 adultos (más de 4 años) y 21 juveniles (de 1 año) pertenecientes al Proyecto Iguana (Lab. Zool. Apl. FHUC/MASPyMA). Trabajamos sobre eritrocitos de sangre periférica y determinamos la frecuencia basal de MN (FBMN= n° células con MN/1000 células) e Índice de Daño Basal (IDB= $1 + 2.n_2 + 3.n_3 + 4.n_4$) del EC en 100 células/muestras. Los valores de FBMN e IDB en adultos fueron $0,95 \pm 0,27$ y $103,85 \pm 0,97$ y en juveniles, $0,29 \pm 0,12$ y $104,48 \pm 0,65$, respectivamente. Las comparaciones entre las edades mostró un incremento significativo en la FBMN en los adultos respecto de juveniles ($p < 0,05$) no así en el IDB ($p > 0,05$). Entre nidos y en los adultos entre sexos, no se observaron diferencias en el FBMN e IDB ($p > 0,05$). Los juveniles no se consideraron en el último análisis debido a la imposibilidad de sexarlos por su pequeño tamaño. Este diseño experimental permitió evidenciar la variación de los valores basales de referencia según la edad en la iguana overa.

MCTA 3

AVALIAÇÃO MUTAGÊNICA/ RECOMBINOGÊNICA DO ÓXIDO DE ZINCO EM CÉLULAS DE ASAS DE *Drosophila*

Reis EM, AAA Rezende, MA Spanó. Instituto de Genética e Bioquímica, Universidade Federal de Uberlândia, Uberlândia (MG), Brasil.

e-mail: maspano@ufu.br

O óxido de zinco (ZnO) é utilizado como pomada antisséptica na medicina, na fabricação de cremes dentais, sabonetes, comprimidos, assim como em obturações dentárias. Devido à capacidade de refletir raios UVA e UVB, o ZnO vem sendo utilizado na

formulação de filtros solares, nas quais o ZnO nanoparticulado (nano ZnO) possui maior aceitação comercial. O presente trabalho teve como objetivo avaliar os efeitos mutagênicos e recombinogênicos de partículas de ZnO (tamanho acima de 100 nm), e de nano ZnO (partículas menores que 100 nm), por meio do teste para detecção de mutação e recombinação somática em células de asas de *Drosophila melanogaster* (Somatic Mutation And Recombination Test - SMART). Larvas de 72h \pm 4h, provenientes dos cruzamentos padrão (ST) e de alta bioativação (HB), foram tratadas com 1,5625; 3,125; 6,25; 12,5; 25; 50 ou 100 mM de ZnO ou nano ZnO. Concentrações acima de 6,25 mM, de ambos os tamanhos de ZnO, foram tóxicas no cruzamento ST. No cruzamento HB, partículas > 100 nm foram tóxicas nas concentrações acima de 3,125, enquanto que nano ZnO foi tóxico acima de 12,5 mM. Não foram observados efeitos mutagênicos associados ao ZnO nanoparticulado em ambos os cruzamentos. Partículas de ZnO (> 100 nm) não foram mutagênicas para os indivíduos do cruzamento ST e apenas a concentração de 6,25 mM apresentou mutagenicidade para os indivíduos do cruzamento HB. Provavelmente, a ausência de efeitos mutagênicos em concentrações acima de 6,25 mM do cruzamento HB devem-se aos efeitos tóxicos do ZnO.

Auxílio financeiro: CAPES, CNPq, UFU.

MCTA 4

DESREGULAÇÃO DE HTERT, MYC E TP53 EM LESÕES GÁSTRICAS PRÉ-NEOPLÁSICAS

Quaresma MN¹, TCR Silva¹, MF Leal², DQ Calcagno², CRT Souza¹, AS Khayat¹, NPC Santos³, KS Oliveira¹, PP Assumpção³, RR Burbano¹. ¹Laboratório de Citogenética Humana – Universidade Federal do Pará, ²Disciplina de Genética-Departamento de Morfologia e Genética – Universidade Federal de São Paulo, ³Hospital Universitário João de Barros Barreto – Universidade Federal do Pará.
e-mail: mayaquaresma@gmail.com

O câncer gástrico é um sério problema de saúde pública no norte do Brasil e no mundo devido a sua alta incidência e mortalidade. Investigações são necessárias para o melhor entendimento dos eventos moleculares envolvidos neste tipo de carcinogênese. O objetivo deste trabalho foi avaliar a expressão de RNAm e proteína dos genes *hTERT*, *MYC* e *TP53* em lesões pré-malignas do tipo intestinal de câncer gástrico. Foram analisadas 19 gastrites superficiais, 18 gastrites atróficas e 18 metaplasias intestinais.

O número de cópias do gene *TP53* foi também investigado pela Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) quantitativa em tempo real (qRT-PCR). Essa metodologia também foi utilizada para analisar a expressão do RNAm. Detectamos que *hTERT*, *MYC* e *p53* apresentavam imunorreatividade apenas nas metaplasias intestinais. A expressão do RNAm de *MYC* foi significativamente maior nas metaplasia intestinal em relação às gastrites. A perda de um alelo de *TP53* também foi detectada somente nas metaplasias. Concluimos que *hTERT*, *MYC* e *TP53* estão desregulados nas metaplasias intestinais de indivíduos do Norte do Brasil e que estas alterações podem facilitar a iniciação tumoral.

Apoio financeiro: CNPQ, Capes.

MCTA 5

DAÑO REPRODUCTIVO ASOCIADO A EXPOSICIÓN A PESTICIDAS EN LOS SECTORES RURALES LOS NICHES Y SARMIENTO

Duk S¹, N Landeros², C Marquez¹, B Inzunza¹. ¹Facultad de Ciencia Biológicas, ²Facultad de Ciencias Naturales y Oceanográficas. Universidad de Concepción.
e-mail: sduk@udec.cl

Los pesticidas colaboran a la mejora de los cultivos, sin embargo tienen efectos deletéreos provocados principalmente por exposición crónica y prolongada, que con el tiempo causan acumulación de daño en el material genético, viéndose reflejado en enfermedades como cáncer, patologías cardiovasculares, problemas reproductivos (infertilidad), etc. Otro daño reproductivo que estos pueden causar se debe a su actividad mutagénica que produce un daño heredable ya que las mutaciones se producen en las células germinales. Cuando la exposición ocurre en el período de organogénesis podría inducir malformaciones congénitas provocando, abortos, muerte intrauterina, bajo peso al nacer, etc. Este trabajo relaciona la exposición a pesticidas de la madre con alteraciones reproductivas como infertilidad, abortos y malformaciones congénitas en sectores rurales de la comuna de Curicó. Los resultados revelaron el desarrollo de malformaciones como: fisura palatina, síndrome de Down, microcefalia, anencefalia, malformación del cuerpo caloso, espina bífida, retardo mental, etc. De las 20 mujeres que participaron 8 tuvieron abortos espontáneos. Para evaluar la hipótesis de la asociación entre problemas reproductivos y exposición a pesticidas, se utilizó la prueba χ^2

de Pearson de independencia, encontrándose que entre ambas había una relación estadísticamente significativa, $\chi^2(1; N=33) = 10,725; p < 0,01$. La cantidad de sujetos con problemas reproductivos que habían sido expuestos a pesticidas es muy superior a la esperable en condiciones de independencia de las variables ($Z = 3,3$).

MCTA 6

ANÁLISIS PRELIMINAR DEL ROL DEL ACIDO FÓLICO EN LA REPARACIÓN DE LESIONES DEL ADN INDUCIDAS POR RADIACIÓN IONIZANTE

Padula G^{1,2}, MV Ponzinibbio¹, A Seoane¹. ¹Instituto de Genética Veterinaria (IGEVEV). Facultad de Ciencias Veterinarias (UNLP-CONICET), ²Facultad de Cs. Naturales y Museo, UNLP. e-mail: giselpadula@conicet.gov.ar

La radiación ionizante provoca daño en el ADN a través de fracturas de simple y doble cadena y producción de radicales libres de oxígeno. Hemos comprobado que el Acido Fólico (AF) tiene un efecto radio-protector en células CHO cuando se realiza un pre-tratamiento *in vitro*. El objetivo del presente trabajo es analizar el rol del AF en la reparación del daño del ADN en células CHO sometidas a radiación ionizante (100 mSv). Las células fueron cultivadas una semana con medio base deficiente en AF y separadas en: 1) medio base (C); 2) medio base + 300 nM AF (C-AF); 3) medio base + 100 mSv (I); 4) medio base + 100 mSv + 300 nM AF (I-AF). Los cultivos 3) y 4) fueron evaluados 0, 24 y 48 hs después de la radiación y los controles 1) y 2) sólo 48 hs. Se evaluó el daño genético con el ensayo cometa y se realizó el análisis de apoptosis temprana. Se observó una disminución en el tiempo del índice de daño calculado con el ensayo cometa, tanto en las células irradiadas (I 0hs vs I 24hs y I 48hs; $p < 0,001$) como en aquellas irradiadas suplementadas con AF (I-AF 24hs vs I-AF 48hs; $p < 0,001$). Si bien el daño fue menor en las células suplementadas con AF, la diferencia no fue significativa. Efectos similares se obtuvieron respecto del porcentaje de células apoptóticas. A pesar de que nuestros resultados sugieren que el ácido fólico podría incrementar la reparación del daño provocado en el ADN por las radiaciones, sería necesario realizar nuevas experiencias con tiempos menores post-irradiación de manera de obviar el efecto de la reparación espontánea y corroborar el rol del AF en este proceso.

MCTA 7

ANÁLISIS DE DAÑO EN EL ADN DE TRABAJADORES EXPUESTOS A PESTICIDAS EN LA COMUNA DE CURICÓ MEDIANTE EL ENSAYO DEL COMETA

Landeros N¹, B Inzunza², C Márquez², S Duk². ¹Facultad de Ciencias Naturales y Oceanográficas, ²Facultad de Ciencias Biológicas
e-mail: natalialanderos@udec.cl

En la agricultura se utilizan gran variedad de pesticidas para eliminar las plagas de los cultivos y obtener un mayor rendimiento. A pesar de estas ventajas también presentan efectos adversos, acumulándose en el medio ambiente y afectando negativamente la salud de las personas, a nivel reproductivo o provocando enfermedades crónicas, o cáncer. Por esto, es necesario biomonitorizar las poblaciones humanas expuestas ocupacional o ambientalmente y estimar el daño en el ADN como consecuencia a dicha exposición. Se evaluó el efecto genotóxico de mezclas de pesticidas, mediante la aplicación del ensayo del cometa (SCGE) en linfocitos de sangre periférica en una población de trabajadores del área agrícola de la comuna de Curicó, en contacto directo a estos productos comparando el grupo expuesto ($n=31$) de los sectores rurales Los Niches y Sarmiento con el grupo control ($n=30$) de la ciudad de Curicó que viven lejos de los campos y no tienen ningún contacto conocido con pesticidas. El ensayo reveló una diferencia estadísticamente significativa entre el daño del ADN de los trabajadores del área agrícola comparado con el grupo control, pero no se encontró una asociación entre el género o el hábito de fumar tabaco y el aumento del Tail moment. El tiempo de exposición está directamente relacionado con el aumento del daño en el ADN, debido a la marcada genotoxicidad de las mezclas de pesticidas utilizadas en la agricultura en esta región.

MCTA 8

XPC IS REQUIRED TO REGULATE THE EXPRESSION AND LOCALIZATION OF PARP-1

De Melo JTA^{1,2}, JFS Monte¹, SN Pinheiro, S Nassif¹, TBP Lajus, T Braz Petta^{1,3}, KM Lima-Bessa, K Moreno¹, LF Agnez-Lima, L Fassarella¹. ¹Universidade Federal do Rio Grande do Norte – Departamento de Biologia Celular e Genética, ²Universidade Federal do Rio Grande do Norte - Faculdade de Ciências da

Saúde do Trairi, ³Liga Norte-Riograndense Contra o Câncer-LNRCC. e-mail: julliane@facisa.ufrn.br

Most of the knowledge about the Nucleotide Excision Repair (NER) functions comes from studies with ultraviolet light (UV). However, even though unrepaired UV-induced DNA damages are related to mutagenesis, cell death and tumorigenesis events, they do not justify phenotypes as neurodegeneration and internal tumors observed in patients with syndromes related to NER deficiency, as Cockayne Syndrome (CS) and Xeroderma Pigmentosum (XP). Moreover, new insights have been pointing to a role of NER in the repair of oxidative DNA damage, the main substrate to Base Excision Repair (BER). In order to address the impact of the NER deficiency in the BER capacities, we have treated NER-proficient and NER-deficient cells with H₂O₂, and investigated both the expression levels and localization of APE1, PARP-1 and OGG1, three important BER enzymes. Surprisingly, both mRNA and protein levels for these enzymes are extremely reduced in XP-C deficient cells, contrasting to wild type, XP-A and CS-B deficient cells. Interestingly, those differences are also seen for protein localization. Indeed, while PARP-1 keeps in the nuclear compartment in XP-A and CS-B cells after H₂O₂ treatment, it is found both in nucleus and cytoplasm in XP-C cells following treatment. Taken all together, our results reveal a role for XPC protein on the maintenance of PARP-1 expression and its cellular localization, since the XPC deficiency promoted a reduced expression level and a cytoplasmic localization of PARP-1, while they were not affected in XP-A and CS-B deficient cells.

MCTA 9

EFFECTO A LARGO PLAZO DE COMPUESTOS RADIOMIMÉTICOS SOBRE LOS TELÓMEROS EN CÉLULAS DE MAMÍFERO

Paviolo NS, DC Castrogiovanni, AD Bolzán. Laboratorio de Citogenética y Mutagenesis, IMBICE, C.C. 403 (1900) La Plata. e-mail: nataliapaviolo@gmail.com

Se estudió el daño cromosómico inducido por bleomicina (BLM) y estreptonigrina (EN) sobre los telómeros y la actividad de la enzima telomerasa en células de mamífero. El objetivo fue evaluar la persistencia en el tiempo de la inestabilidad telomérica (IT) inducida por compuestos radiomiméticos. Se aplicó la técnica de Hibridación

In Situ Fluorescente (FISH) con sonda telomérica de tipo PNA, sobre extendidos cromosómicos de células de rata (línea celular ADIPO-P2 de tejido adiposo) expuestas en faz logarítmica de crecimiento a 2,5 µg/ml de BLM y 100 ng/ml de EN a 37°C, durante 30 y 20 minutos respectivamente. Los cultivos fueron sacrificados a las 18 horas, 10 y 15 días postratamiento. La actividad de la enzima telomerasa se determinó aplicando el ensayo TRAP (*Telomeric Repeat Amplification Protocol*). Ambos compuestos indujeron IT persistente (presente en todos los tiempos postratamiento) e IT retardada (de aparición tardía). La IT persistente consistió en cromosomas incompletos (CI) (BLM), señales teloméricas adicionales (EN) y pérdida o duplicación de señales teloméricas preexistentes (BLM y EN). La IT retardada consistió en fusiones teloméricas a los 10 y 15 días postratamiento (BLM) o CI a los 15 días postratamiento (EN). No se observó relación entre la IT inducida por la BLM y la actividad de la telomerasa, mientras que la disfunción telomérica presente en las células expuestas a EN estuvo acompañada por una disminución de la actividad telomerasa, lo que sugiere que esta enzima estaría involucrada en la IT inducida por este compuesto.

MCTA 10

ACCIÓN ANTIMUTAGÉNICA DEL ÁCIDO L-ASCÓRBICO SOBRE LA MEZCLA NITRITO-COMPLEJO SULFATIAZOL-CO (III)

Pontoriero A, N Mosconi, C Giulidori, E Hure, Y Sánchez, M Rizzotto. Dto de Química-Física, Facultad de Ciencias Bioquímicas y Farmacéuticas, UNR. e-mail: rizzotto@iquir-conicet.gov.ar

Entre las sustancias que dañan al ADN se encuentran compuestos formados *in vivo* mediante reacción de drogas nitrogenadas (algunos medicamentos, por ej: sulfas), con nitrito, componente normal del organismo, en el medio ácido del estómago. El ácido L-ascórbico reacciona con nitrito, disminuyendo o eliminando este riesgo. Los complejos metálicos de sulfas muchas veces mejoran la actividad biológica del ligando libre. El complejo formado entre sulfatiazol (antibiótico) y el ión cobalto (III), obtenido en nuestro laboratorio, mostró actividad antibacteriana similar y antifúngica superior a la del sulfatiazol. El test de Ames, prueba biológica que emplea *Salmonella typhimurium*, permite evaluar el poder mutagénico de diversos sistemas. Según dicho test, una sustancia se considera mutagénica cuando

el coeficiente de reversión, CR (CR = N° colonias en placa testada/ N° colonias en placa control), es ≥ 2 . En el presente trabajo se probó la acción del ácido L-ascórbico como antimutágeno (AM) sobre la mutagenicidad –comprobada anteriormente por nosotros– de una dosis constante de la mezcla formada por el complejo sulfatiazol-cobalto(III) y nitrito en HCl 0,6 M mediante el test de Ames, en presencia y ausencia de dosis variables de ácido L-ascórbico, empleando cepa TA98 de *S. typhimurium*. El % de inhibición de mutagenicidad se calculó mediante la fórmula siguiente: % inh. = $[(CR_{\text{sin AM}} - CR_{\text{con AM}}) / (CR_{\text{sin AM}} - 1)] \cdot 100$. Conclusiones: el ácido ascórbico mostró una eficiente inhibición de la mutagenicidad de la mezcla ensayada para dosis equimolares con nitrito.

MCTA 11

ATIVIDADE ANTIPROLIFERATIVA DE EXTRATOS DE *Plukenetia volubilis* L. FRENTE A LINHAGEM TUMORAL HELA

Nascimento, AKL¹, ND Santos², RFM Silveira², HAO Rocha², KC Scortecchi¹. ¹Laboratório de Biologia Molecular e Genômica – LBMG, Departamento de Biologia Celular e Genética, ²Laboratório de Biotecnologia de Polímeros Naturais– Biopol, Departamento de Bioquímica, Centro de Biociências, Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Brazil. e-mail: kacscort@yahoo.com

Os metabólitos secundários de plantas são conhecidos por terem efeitos antioxidantes, antimutagênico e anticarcinogênico, podendo ser utilizados na prevenção de doenças e proteção da estabilidade do genoma. Objetivo deste trabalho foi analisar a atividade antiproliferativa de cinco diferentes extratos de folhas de *Plukenetia volubilis*. Os extratos foram feitos utilizando folhas frescas que foram maceradas com diferentes solventes. A partir destes extratos foram analisados o conteúdo de fenólicos e propriedade citotóxicas e antiproliferativas através do teste MTT, com as linhagens celulares CHO e HeLa. As células foram cultivadas em meio DMEM e incubadas com diferentes concentrações dos extratos (100, 250 e 500 µg/mL) e analisou-se em diferentes períodos (24, 48 e 72h). Os resultados mostraram um elevado teor de compostos fenólicos, onde o extrato metanólico apresentou maior quantidade de fenóis, seguido por extratos aquoso e hexano, com valores de 18,64 mg/mL, 17,25 mg/mL e 16,12 mg/mL de equivalentes de ácido ascórbico, respectivamente. No ensaio MTT, observou-se uma inibição do crescimento para as células HeLa,

induzindo uma diminuição da proliferação de cerca de 50%. Já para a linhagem CHO não foi observada qualquer alteração na proliferação celular em comparação com o controle. Portanto, não foi verificado nenhum efeito citotóxico. Assim, os resultados sugerem que as folhas de *Plukenetia volubilis* podem ter compostos que apresentem atividade antiproliferativa frente a linhagem HeLa, células de tumor, e que esta atividade pode estar associada com o conteúdo de polifenóis.

MCTA 12

REPARACIÓN MEDIADA POR DNA-PKcs PROTEGE LA INTEGRIDAD DE CROMOSOMAS HUMANOS TRATADOS CON ETOPÓSIDO

Palmitelli M, MA Borda, M de Campos Nebel, M González Cid. Laboratorio de Mutagénesis. Instituto de Medicina Experimental-CONICET. Academia Nacional de Medicina. Ciudad Autónoma de Buenos Aires e-mail: margoncid@hematologia.anm.edu.ar

Etopósido (ETO), veneno de topoisomerasa II, estabiliza los complejos ADN-enzima e induce rupturas de doble cadena (RDC) en el genoma. En mamíferos, las RDC son reparadas preferentemente por reunión de extremos no homólogos dependiente de DNA-PKcs (D-NHEJ). Cuando este mecanismo está inhibido, una vía alternativa de NHEJ (B-NHEJ) sustituye su función reparando las RDC con una cinética lenta y generando inestabilidad cromosómica. Nuestro objetivo fue evaluar el rol de D-NHEJ en mantener la integridad cromosómica de células HeLa tratadas con ETO 2µg/ml por 1h en la fase G2 en presencia o no del inhibidor de DNA-PKcs, NU7026 (10µM). Los resultados mostraron que el 80% de las células tratadas con ETO poseía más de 60 focos de γH2AX (marcador de RDC)/núcleo y en el control (DMSO 0,5%) el 87% tenía <20 focos/núcleo. El análisis de las aberraciones cromosómicas en la metafase siguiente al tratamiento reveló el doble de roturas cromatídicas en células tratadas con NU7026-ETO en relación a ETO con una marcada disminución del índice mitótico (0,23% vs 1,65%). Se evaluaron además, micronúcleos (MN) en células binucleadas (BN) en la fase G1 posmitótica. El tratamiento NU-ETO indujo un aumento de MN con fragmentos acéntricos (γH2AX+) en relación a los MN obtenidos con ETO (60% vs. 9,50%) y una reducción de células BN debido al arresto en G2/M. Los resultados indican que ambas vías de reparación poseen potencial mutagénico, que B-NHEJ induce

fragmentos cromosómicos y que D-NHEJ media el manteniendo de la integridad cromosómica frente al daño inducido por ETO en la fase G2.

MCTA 13

TG180 DEVELOPMENT: FROM CHROMOSOME INSTABILITY TO HIGHLY STABLE PHENOTYPES MEDIATED BY TELOMERASE OVEREXPRESSION

Oliveira-Júnior RJ¹, C Ueira-Vieira¹, AAS Sena¹, CF Reis¹, JR Mineo², LR Goulart¹, S Morelli¹. ¹Institute of Genetics and Biochemistry, Federal University of Uberlândia, ²Institute of Biomedical Sciences, Federal University of Uberlândia.
e-mail: robson_junr@yahoo.com.br

Genome instability is the earliest event in cancer cells. In order to demonstrate the importance of chromosome instability and telomerase activity on tumor development, we have used the murine sarcoma TG180 as a model under many *in vitro* and *in vivo* conditions, using cytogenetic and molecular biology tools. Cytogenetic analysis showed a near-tetraploid karyotype originated by endoreduplication and diverse chromosome markers. Karyotypical changes were not observed in response to different *in vivo* conditions or in different times of tumor progression, but some changes in chromosomal balance were observed when cells were submitted to *in vitro* conditions, indicating the importance of the microenvironment in the chromosome composition. We suggest that during the sarcoma cell development, the highly unstable genome is followed by selective advantageous chromosome patterns, which are enable and stabilized by high telomerase expression.

MCTA 14

EFFECTO DE COMPUESTOS THIÓLICOS EN CÉLULAS CHO EXPUESTAS A BAJAS DOSIS DE RADIACIÓN IONIZANTE

De Luca JC¹, DM Lopez-Larrazza². ¹Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET), Fac. Cs. Veterinarias. UNLP-CONICET. CC. 296. B1900 La Plata, Argentina. ²Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE) (CICPBA-CONICET), La Plata.
e-mail: jdeluca@fcv.unlp.edu.ar

El principal efecto de las radiaciones ionizantes (RI) en las células vivas es la inducción de especies reactivas de oxígeno (ROS), a través de la radiólisis del agua. Compuestos como la Cisteína (CIS) y el Ditiotreitól (DTT), son compuestos tiólicos con capacidad reductora. En el presente trabajo se evaluó el posible efecto radioprotector de estos

dos compuestos en células CHO, tratadas con bajas dosis de radiación. Para tal efecto se llevó a cabo el análisis de aberraciones cromosómicas estructurales. Se realizaron 4 tratamientos: 1) control; 2) CIS 5mM; 3) 100 mSv y 4) CIS 5mM + 100 mSv. Para el DTT se utilizó el mismo diseño experimental. Las células se cultivaron durante un ciclo celular. En los tratamientos 2 y 4 se dejaron ambas drogas durante todo el cultivo. No se encontraron diferencias significativas cuando se compararon los tratamientos 3 y 4 para ambas drogas (células irradiadas y células irradiadas y tratadas con CIS y con DTT respectivamente) $P < 0,10$. Estos resultados demuestran la falta de efecto radioprotector de estos dos compuestos. Esto podría explicarse mediante la interacción entre la carga eléctrica de los tioles y la carga negativa del ADN.

MCTA 15

ESTUDIO DE GENOTOXICIDAD EN ZONA DE EFLUENTES PAPELEROS EN ERITROCITOS DE *Steindachnerina brevipinna*

Furnus GNA^{1,3}, MC Pastori¹, J Kunigk², R Balmaceda², AS Fenocchio¹. ¹Cátedra de Citogenética General, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales. Universidad Nacional de Misiones (UNaM), ²Programa Efluentes Industriales y Urbanos, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales. Universidad Nacional de Misiones (UNaM), ³CONICET.
e-mail: furnus_gabriela@fceqyn.unam.edu.ar

El objetivo fue analizar las frecuencias de daño genotóxico en eritrocitos de ejemplares de *S. brevipinna* (Pisces, Curimatidae) capturados en el Río Paraná (Puerto Mineral, Misiones) aguas abajo de la descarga de efluentes de una industria de celulosa y papel. El sitio en estudio fue monitoreado mediante la colección de ejemplares (n=11) y medición de parámetros físico-químicos durante dos estaciones: invernal 2010 - estival 2011 y los resultados fueron contrastados con un grupo control (n=15) sometido a detoxificación (30 días). Fueron aplicadas las técnicas de Ensayo cometa (EC) en sangre periférica y el Test de Micronúcleos (MN) en sangre y riñón. Para el análisis estadístico se emplearon las pruebas de Kruskal Wallis y Mann Whitney. No se observaron diferencias significativas entre las frecuencias de MN y alteraciones nucleares (AN) del control y las estaciones muestreadas en ambos tejidos. Los eritrocitos en riñón presentaron frecuencias de MN marcadamente elevadas con respecto a aquellos en sangre para los dos períodos siendo significativas en estación estival ($P=0,05$) y

concordando con el aumento de fenoles en el agua. Sin embargo, las frecuencias de AN evidenciaron ser más altas en sangre sin diferencias significativas. Por otra parte, en el análisis de EC se observó un incremento en el número de células dañadas para las dos estaciones con respecto al control, siendo significativamente diferentes del control en invierno ($P=0,0022$) y coincidiendo con el menor nivel de cota muestreado y con valores superiores de conductividad, alcalinidad, dureza y fósforo total.

MCTA 16

IDENTIFICACIÓN DE MUTANTES FUNCIONALES PARA GAPM EN UNA POBLACIÓN DE TRIGO PAN MUTAGENIZADA CON EMS

Salines N¹, LA Lombardo^{1,2}, MM Nisi¹, M Helguera¹. ¹INTA EEA Marcos Juárez, ²CONICET.
e-mail: mhelguera@mjuarez.inta.gov.ar

Generar y desarrollar nuevas variantes alélicas es de gran importancia y utilidad en los programas de mejoramiento orientados a mejorar el rendimiento de los cultivos, la resistencia a enfermedades y calidad panadera. En el trigo las principales responsables de la calidad panadera son las gluteninas y gliadinas, proteínas de reserva que determinan los parámetros: fuerza, elasticidad, viscosidad y extensibilidad de la masa. Comúnmente las variaciones en la composición de las gluteninas afectan principalmente la elasticidad del gluten y las variaciones en la composición de gliadinas afectan su viscosidad. Por ello, es importante generar nuevas variantes alélicas sobre estas proteínas y evaluar sus efectos sobre la calidad panadera. En este trabajo se analizaron variantes génicas de Gluteninas de Alto Peso Molecular (GAPM) de semillas M3 provenientes de una población de 238 mutantes de trigo (*Triticum aestivum* L.) de la variedad Baguette 11 generadas con etil-metano sulfonato (EMS) mediante la técnica de SDS-PAGE. Posteriormente las mutantes correspondientes a la subunidad Glu-1Ax-2* fueron analizadas por High Resolution Melting (HRM) para la identificación de las mutaciones seleccionadas. Mediante esta técnica se detectaron 2 mutaciones puntuales que luego fueron validadas por secuenciación y tratamiento con enzima de restricción Aci I. Finalmente, se diseñaron marcadores moleculares para la detección y seguimiento de estas mutaciones en retrocruzadas posteriores.

MCTA 17

EVALUACIÓN DEL EFECTO GENOTÓXICO EN LINFOCITOS HUMANOS DEL AIRE EN COMUNAS DE LA CIUDAD DE MEDELLÍN-COLOMBIA 2010

Ortiz IC, MA Rodríguez, LM Martínez, M Zuluaga, AP Pamplona, AM Díaz, A Ocampo, M Estrada, N Vargas, AM Vargas. Universidad Pontificia Bolivariana.
e-mail: anapau2704@hotmail.com

La contaminación del aire es uno de los problemas ambientales más importantes a los que se enfrenta el mundo, resultado directo de la actividad antropogénica. Se han encontrado sustancias mutagénicas y carcinogénicas en el exhosto vehicular y otros contaminantes ambientales. El objetivo de este estudio fue evaluar la actividad genotóxica del aire en las comunas de Robledo y Guayabal de la ciudad de Medellín en linfocitos humanos. Se realizó un estudio cross-sectional en población que hubiera residido y/o laborado en estas comunas en el último año. Se tomaron muestras de sangre a las que se les evaluó alteraciones cromosómicas (AC). Los datos se procesaron con el programa estadístico SPSS versión 18.0 y se aplicaron pruebas estadísticas para realizar los análisis pertinentes. El estudio se considera como una investigación de riesgo mínimo según la Resolución N° 08430 de 1993 (Ministerio de Protección Social de Colombia). Participaron 118 individuos, el 56.8% de Guayabal y el 43.2% de Robledo. La mayoría de la muestra estuvo conformada por mujeres, alrededor de 50 años de edad, amas de casa. En conclusión, se encontraron diferencias estadísticamente significativas entre las comunas. La comuna de Guayabal presentó mayor número de AC en comparación con la comuna de Robledo, posiblemente porque la zona de Guayabal es un área de Medellín más expuesta a contaminación ambiental.

MCTA 18

VIABILIDADE CELULAR DE LINHAGEM DE CANCER DE LARINGE (HEP-2) COM APLICAÇÃO DO QUIMIOTERÁPICO 5-FU

Galbiatti ALS¹, HC Caldas², JA Padovani-Junior³, PM Biselli-Chicote¹, EC Pavarino¹, EM Goloni-Bertollo¹. ¹Unidade de Pesquisa e Genética em Biologia Molecular - UPGEM, Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (FAMERP), São Paulo- Brazil, ²Laboratório de Imunologia e Transplante

Experimental - LITEX, Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (FAMERP), São Paulo- Brazil, ³Departamento de Otorrinolaringologia e Cirurgia de Cabeça e pescoço, Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (FAMERP), São Paulo-Brazil.

e-mail: analivia_sg@yahoo.com.br

O câncer de laringe é o sítio mais comum em neoplasias de cabeça e pescoço. Para tratamento pode ser utilizado o quimioterápico antifolato 5-fluorouracil (5-FU), que inibe a síntese de derivados do folato e cessa a divisão celular neoplásica. O objetivo deste estudo foi verificar “*in vitro*” a resposta de células da linhagem tumoral *Hep-2* (câncer de laringe) para o tratamento com diferentes concentrações do quimioterápico 5-FU. Foi realizado cultivo celular da linhagem *Hep-2* tratada com o quimioterápico 5-FU nas concentrações de 10 ng/ml, 50 ng/ml e 100 ng/ml por 24 horas a 37°C. A viabilidade celular foi verificada com o anticorpo monoclonal Bcl-2 conjugado com o fluorocromo Fluorescein (FITC) pela técnica de Citometria de Fluxo. A distribuição normal das amostras foi verificada pelo teste de Kolmogorov-Smirnov. O teste de Kruskal-Wallis foi usado para verificar o efeito das doses do quimioterápico sobre a viabilidade celular. Para comparação entre as diferentes doses e o grupo controle foi utilizado o teste de Mann-Whitney. Os resultados confirmaram que 94,13%, 81,70% e 31,11% foram células viáveis nas concentrações de 10 ng/ml, 50 ng/ml e 100 ng/ml de 5-FU, respectivamente. Houve distribuição normal dos grupos ($p=0.150$). O quimioterápico 5-FU apresentou efeito significativo sobre a viabilidade celular ($H=5.00$, $p=0,032$). Foi encontrada associação entre as diferentes doses com o grupo controle ($p=0,034$). Em conclusão, há evidências de que a mais alta quantidade de 5-FU está associada com menor quantidade “*in vitro*” de células de câncer de laringe viáveis.

MCTA 19

VALIDACIÓN DEL ENSAYO COMETA MODIFICADO CON EL USO DE ENDO III: APLICACIÓN EN UNA POBLACIÓN RURAL

Porcel de Peralta MS, JA Scagnetti, RA Grigolato, JA Sylvestre, EC Kleinsorge, MF Simoniello. Cátedra de Toxicología, Farmacología y Bioquímica Legal. FBCB. UNL. Ciudad Universitaria. Santa Fe. Argentina.

e-mail: maurodp@yahoo.com.ar

La sensibilidad y especificidad del Ensayo Cometa pueden ser mejoradas por incubación de nucleoides

con enzimas de reparación lesión-específica, que reconocen el daño en las bases oxidadas generando roturas adicionales. Los sitios ENDO tienen alta sensibilidad para detectar pirimidinas oxidadas, incluyendo tiamina glicol y uracil glicol. Se midieron dos Índices de Daño al ADN por Ensayo Cometa: Análisis de roturas en las cadenas de ADN (IDEC) y Sitios ENDO (IDENDO). Para validar el ensayo, se optimizaron las diferencias de Índice de Daño entre células tratadas y sin tratar con la enzima, mediante la titulación de la enzima ENDO con muestras de sangre periférica humana. Como control positivo de daño oxidativo se incubaron las células *in vitro* con diluciones de 10 a 30 μM de peróxido de hidrogeno. Posteriormente, el Ensayo Cometa modificado se aplicó a una población de donantes expuestos a plaguicidas ($n=16$), con el fin de determinar el nivel de daño detectado por la técnica modificada entre expuestos directos e indirectos. Los resultados indican un aumento significativo en el IDENDO en los sujetos que fumigan respecto a los que realizan otras tareas vinculadas con los agrotóxicos. La validación y optimización de la técnica por la incorporación de la proteína ENDO para la detección de daño oxidativo indica un incremento debido a la detección de roturas específicas y los resultados obtenidos en la población evaluada demuestran la versatilidad del ensayo para ser aplicado a biomonitoreos humanos.

MCTA 20

FREQUÊNCIA DE ABERRAÇÕES CROMOSSÔMICAS EM TRABALHADORES EXPOSTOS À RADIAÇÃO IONIZANTE EM DUAS CIDADES NO BRASIL

Cunha JR LRCS, RR Burbano, PCS Cardoso, LA Cunha, BO Soares. Laboratório de Citogenética Humana, Instituto de Ciências Biológicas, Universidade Federal do Pará.

e-mail: luizraymond@hotmail.com

Agentes genotóxicos, (p. ex. raios-x) podem induzir danos genéticos por exposição ocupacional. Tais agentes podem interferir no correto desenvolvimento celular aumentando o risco de carcinogênese. Apesar da atuação dos sistemas de reparo, muitos danos causados por estes agentes podem levar à formação de aberrações cromossômicas (AC) estáveis ou não estáveis. As últimas, normalmente, são letais à célula. Profissionais que trabalham manuseando aparelhos que produzem radiação X, como ampolas de raios-x e tomógrafos são expostos à radiação ionizante diariamente. Colheu-se 10 ml de sangue periférico de cada indivíduo por punção venosa utilizando agulhas

e seringas descartáveis previamente heparinizadas com Liquemine (Lab. Roche 5.000 UI/ml). Após a coleta, transferiu-se o sangue para tubos de ensaio estéreis, que foram mantidos à temperatura ambiente, para a sedimentação das hemácias e separação do plasma. Através de técnicas de cultura temporária de linfócito, segundo Moorhead et al., 17 trabalhadores (12 na cidade de Belém, e 5 na cidade de Belo Horizonte) que lidam com radiação ionizante diariamente, com pelo menos 2 anos de experiência profissional. Pesquisou-se a presença de aberrações cromossômicas nestas células, fazendo uso desta ferramenta citogenética para avaliar as consequências da convivência profissional com índices considerados baixos de radiação ionizante. A frequência de AC avaliada no grupo de trabalhadores foi maior que no grupo controle ($P=0,007$ e $P=0,001$, respectivamente).

MCTA 21

GENOTOXICIDAD DE NANOPARTÍCULAS DE DIÓXIDO DE TITANIO (TiO₂) EN CÉLULAS SOMÁTICAS DE DROSOPHILA

Carmona ER, B Escobar. Universidad Católica de Temuco, Núcleo de Investigación en Estudios Ambientales (NEA), Escuela de Ciencias Ambientales, Casilla 15-D, Temuco-Chile. e-mail: ecarmona@uct.cl

Más de 800 productos de consumo disponibles globalmente utilizan nano-materiales manufacturados (NMs) y se espera que el uso de estos productos incremente inevitablemente en los próximos años. Los NMs presentan propiedades físico-químicas particulares que pueden inducir riesgos en la salud. El tamaño extremadamente pequeño y la gran área de superficie pueden incrementar su reactividad química, facilitando así la entrada al interior de las células. Estos NMs podrían inducir efectos deletéreos en las macromoléculas celulares, tales como las proteínas y el ADN. Uno de los efectos negativos más importantes es el daño al ADN, ya que un incremento de daño genético puede estar asociado con la incidencia de cáncer, problemas reproductivos y desórdenes genéticos. De esta manera, los posibles efectos genotóxicos de los NMs deben ser estudiados exhaustivamente. Entre los NMs, las nanopartículas (NPs) de óxido-metal son unas de las más disponibles comercialmente y pueden estar presentes en la elaboración de cosméticos, fármacos y aditivos alimenticios.

En la presente comunicación se mostrarán resultados sobre la actividad genotóxica in vivo de Nps de

dióxido de titanio (TiO₂) en *Drosophila* mediante dos aproximaciones genéticas diferentes: 1) el ensayo de recombinación y mutación somática (SMART), el cual está basado en la pérdida de heterocigosidad y la correspondiente expresión de marcadores recesivos que afectan al fenotipo de los tricomas de las alas de individuos adultos; y 2) el ensayo del cometa en hemocitos de larvas, lo que permite la detección de roturas de ADN.

MCTA 22

ATIVIDADE ANTIMUTAGÊNICA DE COMPOSTOS ISOLADOS DE PLANTAS MEDICINAIS BRASILEIRAS AVALIADA ATRAVÉS DO TESTE DE AMES

Oliveira APS¹, LC Santos², W Vilegas², EA Varanda¹. ¹Faculdade de Ciências Farmacêuticas, Departamento de Ciências Biológicas. Universidade Estadual Paulista - UNESP - Araraquara, SP, Brasil., ²Instituto de Química, Departamento de Química Orgânica. Universidade Estadual Paulista - UNESP - Araraquara, SP, Brasil. e-mail: anap.oliveira@gmail.com

S. dealbatus, *S. macrolepsis*, *S. nitens* e *S. suberosus* foram considerados antimutagênicos no teste de Ames, prevenindo mutações do tipo frameshift (TA98) e de adição e/ou deleção de pares de base (TA100), causadas indiretamente (+S9) pelo benzo[a]pireno e pela aflatoxina. Desses extratos foram isolados os compostos: Luteolina (C1); mistura de 1,3,6-trihidroxi-2-metoxixantona e 1,3,6-trihidroxi-2,5-dimetoxixantona (C2); 1,5,7-trihidroxi-3,6-dimetoxixantona (C3); 1,3,6,8-tetrahidroxi-2,5-dimetoxixantona (C4); 1,3,6,8-tetrahidroxi-5-metoxixantona (C5); 7-metoxiluteolina-8-c-β-glicopiranosídeo (C6); 7-metoxiluteolina-6-c-β-glicopiranosídeo (C7); 7,3''-dimetoluteolina-6-c-β-glicopiranosídeo (C8) e 6-hidroxiluteolina (C9). Em busca dos responsáveis pela antimutagenicidade dos extratos, avaliou-se o potencial antimutagênico dos compostos C1 a C9, através do teste de Ames, nas mesmas condições utilizadas nos extratos. Três concentrações diferentes foram utilizadas, 12.5, 25.0 e 50.0 μg/placa. Os resultados mostraram que todos os compostos, exceto C4, foram somente capazes de reduzir a mutagenicidade causada pela aflatoxina em 62 (C1), 55 (C2), 51 (C3), 89 (C5), 69 (C6), 75 (C7), 85 (C8) e 75% (C9). Dos resultados podemos verificar que os compostos foram capazes de proteger o DNA principalmente contra adições e/ou deleções de pares de base. Como a aflatoxina precisa ser metabolizada

para agir, sugere-se que os compostos isolados de *Syngonanthus* evitem esse metabolismo, através do mecanismo conhecido como desmutagênese.

MCTA 23

AVALIAÇÃO DA MUTAGENICIDADE DO EXTRATO ETANÓLICO DE ARRABIDAEEA BRACHYPODA PELO TESTE DE AMES

Resende FA¹, PK Boldrin¹, LG Espanha¹, CQ Rocha², W Vilegas², EA Varanda¹. ¹Faculdade de Ciências Farmacêuticas, Departamento de Ciências Biológicas. Universidade Estadual Paulista – UNESP – Araraquara, SP. Brasil, ²Instituto de Química, Departamento de Química Orgânica. Universidade Estadual Paulista – UNESP – Araraquara, SP. Brasil.
e-mail: flaviabiomed@yahoo.com.br

Arrabidaea brachypoda (DC.) Bureau, conhecida como "cipó-una", é amplamente utilizada na medicina popular no Sudeste e Nordeste do Brasil para pedras nos rins e dores nas articulações. No entanto, existem poucos estudos dessa espécie na literatura. Considerando o seu uso popular, bem como o número limitado de estudos farmacológicos, tornou-se relevante avaliar a mutagenicidade do extrato etanólico de diferentes partes (folhas, caule e raízes) de *A. brachypoda*. Para tanto, a mutagenicidade foi avaliada pelo teste de Ames de acordo com a metodologia de pré-incubação, utilizando as linhagens TA98, TA100, TA97a e TA102 de *Salmonella typhimurium* em experimentos com e sem ativação metabólica (S9). Cinco concentrações de cada extrato foram testadas, variando de 24,0 a 1,5 mg/ placa. Os resultados obtidos neste estudo mostraram que o extrato etanólico das folhas de *A. brachypoda* foi mutagênico na linhagem TA98, com e sem S9, induzindo dessa maneira, de acordo com a linhagem envolvida, mutações do tipo *frameshift*. Os extratos etanólicos do caule e das raízes também foram mutagênicos na linhagem TA98; no entanto, apenas nos experimentos sem ativação metabólica. Uma vez que as plantas medicinais contêm misturas complexas de vários compostos que podem agir isoladamente ou sinergicamente, e de acordo com os resultados demonstrados acima, outros estudos farmacológicos e toxicológicos com extratos brutos de *A. brachypoda*, bem como, com seus metabólitos secundários, são necessários para determinar os mecanismos de ação que garantam a sua aplicação mais segura e eficaz para saúde humana.

MCTA 24

AVALIAÇÃO DA ANTIGENOTOXICIDADE DA SUBSTÂNCIA 3 EXTRAÍDA DE *I. laurina* POR ENSAIO DO COMETA EM HEPG2

Oliveira Rodrigues Sanzovo Falcoski T¹, R Bortolozzo Serafim¹, D Agustoni¹, JM Sorbo Bozeto¹, F Oliveira Souza¹, SR de Marqui², DH Siqueira Silva², C Pienna Soares¹. ¹Faculdade de Ciências Farmacêuticas de Araraquara – UNESP, ²Instituto de Química de Araraquara – UNESP
e-mail: thais_tor@yahoo.com.br

Introdução: *Inga laurina*, é uma árvore nativa da América tropical e subtropical, distribuída em todo mundo. É utilizada amplamente como árvore de sombra e seus frutos comestíveis são na forma de vagens que contêm muitas sementes envoltas por arilo flocoso branco e adocicadas. **Objetivo:** Rastrear o potencial antigenotóxico da substância 1-(4'-galoil) ramnopiranosil-2-galoil-3,5-diidroxifenila; D obtida de folhas e ramos de *I. laurina* através do Ensaio do Cometa. **Métodos:** A avaliação da antigenotoxicidade foi realizada em linhagem de hepatocarcinoma humano (HepG2). As células foram tratadas nas concentrações de 0,5, 1,5, 4,4, 13,3 e 40 ug/mL após incubação com Peróxido de Hidrogênio por 5 minutos e o parâmetro adotado foi a % de DNA que nos permite mensurar a quantidade de DNA fragmentado na cauda. Os dados obtidos foram submetidos à análise de variância Kruskal Wallis com pós-teste de Dunn e comparados com o controle positivo. **Resultados e Conclusão:** Após o tratamento das células com a substância houve uma diminuição significativa do dano do DNA na concentração de 1,5 ug/mL ($p < 0,05$), e na concentração de 13,3 ug/mL ($p < 0,01$). Já nos tratamentos com as concentrações de 0,5 ug/mL, 4,4 ug/mL e 40 ug/mL não apresentaram diferença significativa quando comparados ao controle positivo. Os resultados demonstram que a substância isolada de *I. laurina* nas concentrações de 1,5 e 13,3 ug/mL apresenta atividade antigenotóxica. **Suporte Financeiro:** Biota FAPESP, CAPES, CNPq.

MCTA 25

ACTIVIDAD MUTAGÉNICA Y GENOTÓXICA DEL MATERIAL PARTICULADO PM2.5 EN CUCUTA-NORTE DE SANTANDER-COLOMBIA

Beleño HR¹, Quijano PA², Melendez G I¹, ¹laboratorio de química Universidad de Pamplona, Norte de Santander Colombia, ²laboratorio de mutagenesis Universidad de Pamplona, Norte de Santander Colombia.
e-mail: imgelvez@hotmail.com

Este trabalho se realizou com o fim de determinar a atividade mutagênica e genotóxica de la materia orgánica particulada asociada con el PM_{2.5}, captado cerca de una vía en Cúcuta, Norte de Santander, Colombia. El PM_{2.5} fue monitoreado con un equipo Partisol 2025 Plus, en el periodo de Enero-Julio de 2011. La actividad mutagênica y genotóxica fue determinada con el test de Ames y el ensayo cometa. En el ensayo mutagênico se utilizó la cepa TA 100 de *Salmonella typhimurium*. Para determinar el daño genotóxico se utilizaron linfocitos de sangre periférica. Por primera vez en la región fronteriza Colombo-Venezolana, se reporta la actividad mutagênica y genotóxica asociada con el PM_{2.5}. Los resultados muestran actividad mutagênica en la cepa de *Salmonella typhimurium* TA-100 y genotoxicidad en linfocitos humanos de sangre periférica. En las muestras del PM_{2.5} de la ciudad de Cúcuta podemos encontrar compuestos que inducen mutación a través de la sustitución de bases, así como compuestos que pueden penetrar hasta la célula e inducir daño en su DNA, lo que puede representar un riesgo en la manifestación de enfermedades tales como el cáncer en la población expuesta.

MCTA 26

AVALIAÇÃO DO EFEITO MUTAGÊNICO E RECOMBINOGÊNICO DE UMA COMBINAÇÃO DE ANTIRRETROVIRAIS IN VIVO

Cunha KS, CR Silva, CJ Silva. Laboratório de Genética Toxicológica, Instituto de Ciências Biológicas (ICB), Universidade Federal de Goiás (UFG).
e-mail: kenya.cunha@gmail.com

As drogas antirretrovirais zidovudina (AZT), lamivudina (3TC) e abacavir (ABC) são inibidores da transcriptase reversa análogos de nucleosídeos e podem causar danos ao genoma celular quando são incorporados ao DNA nuclear ou mitocondrial das células hospedeiras. No presente trabalho, foi avaliado o potencial tóxico, mutagênico e recombinogênico da combinação de AZT+3TC+ABC *in vivo*, por meio do teste para detecção de mutação em células somáticas de *Drosophila melanogaster* (SMART). Para proceder a avaliação da atividade tóxica da combinação AZT+3TC+ABC, 100 larvas de terceiro estágio, provenientes do cruzamento padrão, foram tratadas com diferentes concentrações desta combinação por 48 horas. Dos resultados obtidos, foi estabelecida uma faixa de concentrações apresentando mais do que 30% de sobreviventes

para proceder as análises de indução de mutação e recombinação. Empregando o teste binomial condicional, foram comparadas as frequências de manchas com pelos mutantes presentes nos indivíduos trans-heterozigotos de cada grupo tratado com seus respectivos controles negativos. Os resultados demonstraram um aumento dose-resposta estatisticamente significativo ($p < 0.05$) nas frequências de mutação e recombinação somática em todas as concentrações avaliadas. Em conclusão, os resultados observados demonstraram que a combinação AZT+3TC+ABC foi capaz de induzir efeitos tóxicos e danos ao DNA relacionados com mutação e recombinação em células somáticas de *Drosophila melanogaster*. Suporte financeiro: HDT – Goiânia/GO, FURP – São Paulo/SP e CNPq.

MCTA 27

AVALIAÇÃO DA ATIVIDADE GENOTÓXICA E ANTIGENOTÓXICA DE *H. courbaril* EM CAMUNDONGOS E *D. melanogaster*

Chen-Chen L¹, CR Vale¹, CR Silva¹, CMA Oliveira², S Carvalho¹. ¹Universidade Federal de Goiás, Instituto de Ciências Biológicas, Departamento de Biologia Geral Campus-II Goiânia GO Brasil, ²Universidade Federal de Goiás, Instituto de Química Campus-II Goiânia GO Brasil.
e-mail: chenleego@yahoo.com.br

Hymenaea courbaril L. (Fabaceae), popularmente conhecida no Brasil como jatobá, é uma espécie que ocorre na floresta semi-decídua da América do Sul. A espécie tem sido utilizada no Brasil para fins culinários e na medicina popular para tratar artrite, disfunção gástrica, inflamação e doenças respiratórias. O presente estudo teve como objetivo avaliar os efeitos tóxicos, genotóxicos, recombinogênicos e antigenotóxicos da seiva de *H. courbaril* (SHyc) usando o teste do micronúcleo em medula óssea de camundongos e o teste de mutação e recombinação somática (SMART) em *D. melanogaster*. Na avaliação da genotoxicidade pelo teste do micronúcleo, os animais foram tratados com três (3) doses de SHyc (5, 10, and 15 mL/kg de peso corporal). Na avaliação da atividade antigenotóxica, os animais foram tratados simultaneamente com as mesmas doses de SHyc e mitomicina C (4mg/kg de peso corporal). Para avaliar as atividades genotóxica pelo teste SMART, larvas de terceiro estágio de cruzamento padrão (ST) e de alta biotivação metabólica (HB) foram tratados com três (3) doses de SHyc (0,3, 1,5 e 3 mL), durante sete dias. Para

avaliar a atividade antigenotóxica, larvas de ambos os cruzamentos foram co-tratadas com três (3) doses de SHyc (0,3, 1,5, 3,0mL) e doxorubicina (0,125mg/mL). Os resultados obtidos mostraram que SHyc não apresentou efeitos genotóxicos e citotóxicos em teste do micronúcleo e o SHyc também não exibiu atividade tóxica, mutagênica e recombinogênica em *D. melanogaster* pelo teste SMART. Por outro lado, a ação antigenotóxica foi evidenciada em ambos os testes realizados.

MCTA 28

AVALIAÇÃO DA ATIVIDADE MUTAGÊNICA E ANTIMUTAGÊNICA DE CHALCONA-SULFONAMIDA (CPN) PELO TESTE DE AMES

Silva CR¹, JH Véras¹, A Bernardes², CN Perez², L Chen-Chen¹. ¹Universidade Federal de Goiás, Instituto de Ciências Biológicas, Departamento de Biologia Geral, Campus-II, Goiânia-GO, Brasil., ²Universidade Federal de Goiás, Instituto de Química, Campus II, Goiânia-GO, Brasil.
e-mail: crs_bio@hotmail.com

As chalconas (1,3-difenil-2-propen-1-ona) são compostos precursores da via de biossíntese dos flavonóides, consideradas uma das principais classes de produtos naturais com ampla distribuição em vegetais. As chalconas apresentam propriedades antileishmania, antiproliferativa, antitumoral entre outras. Uma outra classe de substâncias bioativas são as sulfonamidas que são compostos sintéticos derivados da p-aminobenzenosulfonamida. As sulfonamidas são muito utilizadas para o tratamento de infecções bacterianas. Relatos da literatura descreveram uma potente atividade leishmanicida de um híbrido chalcona-sulfonamida. Devido à relevância biológica das chalconas e sulfonamidas, o presente estudo teve como objetivo avaliar a atividade mutagênica e antimutagênica da chalcona-sulfonamida (CPN) pelo teste de mutação reversa *in vitro* em bactérias (Teste de Ames). Para o estudo de mutagenicidade, a linhagem de *S. typhimurium* TA-100, foi tratada em diferentes concentrações (1 µg, 10 µg, 20 µg, 50 µg e 100 µg) da chalcona-sulfonamida (CPN). Para o ensaio de antimutagenicidade, as diferentes concentrações da chalcona-sulfonamida (CPN) (1 µg, 10 µg, 20 µg, 50 µg e 100 µg) foram tratadas concomitantes ao controle positivo (azida sódica). Os resultados obtidos mostraram que a chalcona-sulfonamida (CPN) não induziu significativamente o número de revertentes em relação ao controle negativo ($P > 0,05$) bem como

não atenuou a ação mutagênica da azida sódica ($P > 0,05$). Assim, a chalcona-sulfonamida (CPN) não apresentou atividade mutagênica e antimutagênica nas condições experimentais realizadas.

MCTA 29

AVALIAÇÃO DA AÇÃO ANTIMUTAGÊNICA DA IPRIFLAVONA CONTRA OS DANOS INDUZIDOS POR CICLOFOS

Passos TS, J M Delarmelina, UJ Pereira, MP Batitucci. Universidade Federal do Espírito Santo Laboratório de Genética vegetal e produtos naturais Av. Marechal Campos S/N, Maruípe, Vitória-ES Bras.
e-mail: tatiane.passos@gmail.com

Ipriflavona (Ipr) é uma isoflavona sintética utilizada no tratamento e prevenção da osteoporose em mulheres pós-menopausa. Investigamos o potencial dessa droga contra os efeitos citotóxico e mutagênico induzidos por ciclofosfamida (CPA), por meio do ensaio do micronúcleo em eritrócitos de medula óssea (MO) de camundongos albinos *Swiss* (*Mus musculus*) *in vivo*. Para avaliar um de seus possíveis mecanismos de ação realizamos a avaliação de sua atividade antioxidante pelo método de DPPH. Para o teste *in vivo* foi realizado o protocolo pré-tratamento. A Ipr foi avaliada em três concentrações dissolvidas em DMSO (1,71; 8,57 e 42,85 mg.kg⁻¹ m.c) e administrada via gavagem. Na medula, foram avaliados os eritrócitos policromáticos micronucleados (MNPCEs) e a razão PCE/(PCE+NCE) (eritrócitos policromáticos/eritrócitos policromáticos + eritrócitos normocromáticos). Para o teste de DPPH foram avaliadas 5 concentrações de Ipr (500, 250, 150, 50 e 10 µg.mL⁻¹) utilizando solução de DPPH 60 µM. Os resultados obtidos demonstram que a Ipr nas concentrações testadas reduziu significativamente a frequência de MNPCEs induzidos pela CPA e aumentou a razão PCE/(PCE+NCE), indicando eficácia na redução da citotoxicidade induzida pela CPA. A avaliação da atividade antioxidante da Ipr revelou sua incapacidade em doar hidrogênios para o radical DPPH, sugerindo que a mesma atua por meio de outros mecanismos, como por exemplo, inativação da atividade enzimática das isoenzimas do citocromo P-450.

MCTA 30

AVALIAÇÃO IN VITRO DOS EFEITOS CITOTÓXICOS E GENOTÓXICOS

DO ALCALÓIDE JULOCROTINA EM LINFÓCITOS HUMANOS

Correa RMS, PCS Cardoso, LA Cunha, TC Mota, DFA DFA, GMSP Guilhon, RR Burbano, MO Bahia. ¹Laboratório de Citogenética Humana, Instituto de Ciências Biológicas, Universidade Federal do Pará, Belém, Pará, Brasil, ²Laboratório de Química, Instituto de Ciências Exatas e Naturais, Universidade Federal do Pará, Belém, Pará, Brasil.
e-mail: regianne83@hotmail.com

A leishmaniose é considerada um problema de saúde pública, principalmente devido à presença de diferentes espécies enzoóticas de *Leishmania*, envolvendo muitos hospedeiros e diferentes insetos vetores. Drogas derivadas de plantas baseada no estudo e utilização de práticas da medicina tradicional devem aparecer como nova estratégia para o controle da leishmaniose. No entanto, é importante verificar que algumas destas drogas podem ser tóxicas ao organismo, podendo inclusive apresentar propriedades genotóxicas, causando alterações no DNA com consequente aumento no risco de carcinogênese. A Julocrotina (2-[N-(2-methylbutanolyl)]-N-phenylethylglutarimide) é um alcalóide glutarimida isolado da espécie *Croton pullei* var. *glabrior* Lanj. (*Euphorbiaceae*), encontrada amplamente na Floresta Amazônica e conhecido por possuir potente efeito leishmanicida. Desta forma, no presente estudo avaliamos o efeito citotóxico e genotóxico da Julocrotina partir do Ensaio do MTT e Ensaio do Cometa em cultura de linfócitos humanos. Como resultado, o alcalóide não demonstrou citotoxicidade em linfócitos humanos nas concentrações testadas. No entanto, a julocrotina mostrou-se genotóxica para linfócitos humanos tratados com a maior concentração (632 μ M) da substância. Apesar dos resultados de citotoxicidade parecerem promissores no que diz respeito ao uso da julocrotina no tratamento da leishmaniose, o efeito genotóxico observado reforça a necessidade de se obter as devidas precauções quanto ao seu uso como fitoterápico leishmanicida.

MCTA 31

HERBICIDAS GLIFOSATO Y FLUROCLORIDONA COMO INDUCTORES DE DAÑO GENÓMICO EN CÉLULAS EUCARIOTAS

Soloneski S, N Nikoloff, J Vera Candioti, ML Larramendy. Cátedra de Citología, Facultad de Ciencias Naturales y Museo, UNLP.
e-mail: ssoloneski@yahoo.com.ar

El empleo masivo de agroquímicos para el control

de plagas ha logrado grandes beneficios para los cultivos pero el uso de los mismos también compromete a nuestro medio ambiente debido a su impacto negativo. Diversos formulados de glifosato (GLI) y flurocloridona (FLC) son usados de forma rutinaria en cultivos de importancia económica para el control de malezas pre-postemergentes. Uno de los objetivos principales de nuestro laboratorio es evaluar comparativamente los efectos genocitotóxicos ejercidos *in vitro* e *in vivo* sobre células de vertebrados por principios activos de agroquímicos y sus formulaciones comerciales mediante diversos estimadores de respuesta temprana a la exposición. Se evaluaron efectos genotóxicos de FLC en cultivos de células CHO mediante ensayo cometa y frecuencia de micronúcleos (MN). Asimismo, se analizaron efectos letales y subletales de GLI en *Cnesterodon decemmaculatus* y de FLC en *Rhinella arenarum*. Se determinó la CL50-96h en ejemplares expuestos a concentraciones crecientes de ambos compuestos y se estimó la inducción de MN. La comparación de los resultados obtenidos demuestra que, si bien los formulados inducen un impacto negativo sobre el ADN, los excipientes de las formulaciones comerciales podrían estar ejerciendo un efecto tóxico aditivo y/o sinérgico debido a la presencia de xenobióticos teóricamente inertes desde el punto de vista sanitario. Los resultados hasta aquí obtenidos aportan evidencia sobre los efectos nocivos de estos herbicidas y la necesidad de continuar con el monitoreo en distintas matrices bióticas.

MCTA 32

AVALIAÇÃO TÓXICA, CITOTÓXICA E MUTAGÊNICA DE ARILAMINONAFTOQUINONAS SINTÉTICAS

Freitas JV, L Belcavello, JVC Cazelli, AS Oliveira, SJ Greco, MCP Batitucci. Universidade Federal do Espírito Santo.
e-mail: josivanyfreitas@yahoo.com.br

Avaliamos toxicidade, citotoxicidade e mutagenicidade de 3 arilaminonaftoquinonas sintéticas por DL₅₀, citotoxicidade em *A. salina* e mutagenicidade por ensaio de micronúcleo (MN). A DL₅₀ e o teste do MN foram feitos com camundongos Swiss (*M. musculus*). Para DL foram feitos 10 grupos, tratados via intraperitoneal com arilaminonaftoquinonas preparadas com DMSO/H₂O (200, 500 e 1000 mg.kg⁻¹), controle negativo (CN) foi solução de NaCl 0,9%. O ensaio MN *in vivo* (medula óssea) usou machos e fêmeas jovens (12 grupos).

Em cada naftoquinona, 6 grupos receberam doses, via gavagem, [50, 100 e 200mg.kg⁻¹, m.c.] dissolvidas em DMSO. Outros grupos receberam cisplatina (3mg.kg⁻¹, m.c.; i.p.; CP), DMSO (0,005 mL.g⁻¹; CS) ou NaCl 0,9%. Analisamos n° de eritrócitos policromáticos micronucleados (PCMEN) de cada teste. No teste com *A. salina*, larvas mretanaplii (n=10) foram incubadas por 24 hs. Controles DMSO e lapachol + DMSO foram incluídos. A análise estatística foi feita com software Assistat 7.5, pela ANOVA e Tukey a posteriori, (P>5%). Os testes de DL e de toxicidade a *A. salina* mostraram que as arilaminonaftoquinonas testadas são nocivas e citotóxicas. No teste de MN, as diferentes de arilaminonaftoquinonas +DMSO não diferiram significativamente dos CN e CS.

MCTA 33

AVALIAÇÃO DA TOXICIDADE DA VINHAÇA UTILIZANDO *Oreochromis niloticus* (CICHLIDAE) COMO ORGANISMO TESTE

Correia JE, CA Christofolletti, C.S. Fontanetti. Departamento de Biologia – UNESP – Rio Claro – SP – Brasil.

e-mail: jorgeecorreia@hotmail.com

No Brasil, dentre os efluentes da indústria sucroalcooleira, a vinhaça, subproduzida em grandes quantidades, apresenta elevada carga poluidora, devido às propriedades químicas que possui (baixo pH e elevada DBO). Assim sendo, o presente estudo objetivou avaliar a toxicidade da vinhaça, por meio do teste do micronúcleo e pelo ensaio do cometa, em tilápias. Em dois bioensaios foram utilizados seis aquários, com capacidade de 30L cada, um controle negativo, um positivo (com injeção de ciclofosfamida nos peixes) e diluições de vinhaça nas concentrações 1%, 2,5%, 5% e 10%. Após aclimação, cinco peixes foram adicionados em cada aquário, com exposição de 96 horas. No primeiro bioensaio, as diluições de 5 e 10% foram letais. Pela análise estatística de Mann-Whitney, o número de eritrócitos micronucleados foi estatisticamente significativo para 1% de vinhaça. Já no segundo bioensaio, apenas os peixes da diluição de 10% morreram; o número de eritrócitos micronucleados foi significativo para todas as diluições, evidenciando o potencial mutagênico da vinhaça. As anormalidades nucleares mais observadas, em ambos bioensaios, foram “blebbed”, “notched” e “lobed”. No ensaio do cometa, os resultados foram significativos para todos os tratamentos com exceção da diluição 1%,

em ambos os bioensaios. Logo, pelos resultados obtidos infere-se que a vinhaça apresenta potencial genotóxico e mutagênico. Os resultados alertam para o cuidado na disposição desse resíduo, muito utilizado na fertirrigação da cultura de cana-de-açúcar, uma vez que este pode chegar aos corpos d'água, contaminando-os.

MCTA 34

EFFECTOS TÓXICOS DE UN BIOSÓLIDO Y LA VINAZA DE CAÑA DE AZÚCAR EN DIFERENTES ORGANISMOS

Christofolletti CA¹, JPedro-Escher², C.S. Fontanetti³. ¹Laboratório de Citogenética e Mutagênese, Instituto de Biociências, Universidade Estadual Paulista - UNESP - Rio Claro/SP/Brasil, ²Laboratório de Citogenética e Mutagênese, Instituto de Biociências, Universidade Estadual Paulista - UNESP - Rio Claro/SP/Brasil, ³Laboratório de Citogenética e Mutagênese, Instituto de Biociências, Universidade Estadual Paulista - UNESP - Rio Claro/SP/Brasil.

e-mail: cintya@rc.unesp.br

A fin de evaluar la contaminación del suelo por los residuos utilizados en la agricultura, como el biosólido y la vinaza, este estudio dio seguimiento a las directrices CONAMA-375/2006 y CETESB-P4.231 para el análisis químico y la aplicación de estos en suelos, por medio de la prueba de aberraciones cromosómicas y micronúcleos en *Allium cepa* y la histopatología del intestino medio del *Rhinocricus padbergi* para evaluar su posible toxicidad. Los organismos fueron expuestos a combinaciones de suelo control+biosólido (SB) y suelo+vinaza (SV) por 7 y 30 días. Se utilizó muestra de suelo control para el control ambiental. En las pruebas con *A. cepa*, se utilizó agua ultrapura como control negativo, MMS y trifluralina como controles positivos. Los resultados obtenidos con *A. cepa* mostraron que SB y SV fueron citotóxicos en 7 días. Se cuantificó la genotoxicidad por la presencia de células con yemas nucleares, el agarre, puentes cromosómicos y poliploidía, para SB y SV, por 7 y 30 días. SV evidenció la mutagenicidad por formación de micronúcleos, con significación estadística en ambos períodos. En *R. padbergi* hubo aumento en la tasa de renovación epitelial del intestino de los animales expuestos a SB y SV después de 7 días. Tras 30 días hubo un engrosamiento del ribete en cepillo y el acúmulo de gránulos citoplasmáticos en las células hepáticas de los animales de la SB. Estos efectos pueden ser causados por la acción de metales pesados presentes en las muestras estudiadas.

Los resultados obtenidos con los dos organismos sugieren precaución en la disposición de los residuos agrícolas.

MCTA 35

POTENCIAL MUTAGÉNICO DE LA VINAZA EVALUADO EN *Tradescantia pallida*

Escher JP, CA Christofolletti, GT Mazivieiro, CS Fontanetti. Laboratory de Mutagénesis, Instituto de Biociencias de la UNESP (Universidade Estadual Paulista), Ríó Claro, São Paulo – Brasil.

e-mail: rudyescher@gmail.com

El suelo es un sistema de gran complejidad, por lo que la contaminación se ha convertido en una de las preocupaciones ambientales más importantes. La industria sucroalcoholera, por ejemplo, tiene un gran potencial para la contaminación, especialmente en el suelo, con la generación de diversos desechos. El uso de la vinaza, un residuo de la producción de etanol, como un fertilizante es una alternativa técnica y económicamente viable, pero se han liberado cantidades excesivas en el suelo causando cambios severos. De este modo, este estudio tuvo como objetivo evaluar el potencial tóxico de la vinaza en la prueba del sistema *Tradescantia pallida*, por medio de la Trad-MCN. Diez plantas fueron tratadas en agua ultrapura para el control negativo (NC), en MMS para el control positivo (PC), en el crudo vinaza (CV), en la vinaza diluida en agua al 50% (C1), en la vinaza diluida al 25% (C2), vinaza diluida y el 12,5% (C3). Se utilizó el botón central de cada planta, transportándolo a una diapositiva, en la que se maceró con un cutter para eliminar los residuos. Luego el material se tiñó con carmín y la lámina fue pasada rápidamente por una llama. Para comprobar el posible efecto mutagénico se analizaron células en división, en la etapa de tétradas, portadoras de rupturas cromosómicas y micronúcleos. Los resultados mostraron el potencial mutagénico de CV y C1 cuando se compara con la NC. Las alteraciones encontradas sugieren daño en el ADN del organismo utilizado, que no puede ser reintegrado al núcleo de la célula, lo que sugiere cuidado con el uso de este producto en la agricultura.

MCTA 36

EVALUACIÓN DE LOS EFECTOS GENOTÓXICOS Y CITOGENÉTICOS EN MINEROS DE CARBÓN USANDO BIOMARCADORES

León-Mejía G¹, M Quintana Sosa², L Espitia-Pérez³, LS Hoyos-Giraldo⁴, R Debastiani⁵, J Ferraz Dias⁵, J Da Silva⁶, JA Pêgas Henriques¹. ¹Departamento de Biofísica, Centro de Biotecnología, Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Porto Alegre, RS, Brazil, ²Unidad de Investigación, Desarrollo e Innovación en Genética y Biología Molecular, Universidad Simón Bolívar, Barranquilla, Colombia, ³Laboratorio de Investigación Biomédica y Biología Molecular, Universidad del Sinú, Montería, Colombia, ⁴Departamento de Biología, Facultad de Ciencias Naturales y Educación, Universidad del Cauca, Popayán, Colombia, ⁵Laboratório de Implantação Iônica, Instituto de Física, Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Porto Alegre, RS, Brasil, ⁶Laboratório de Genética Toxicológica, Universidade Luterana do Brasil (ULB).

e-mail: grethelleon@gmail.com

En las actividades de minería de carbón son liberadas grandes cantidades de partículas de polvo, cenizas, hidrocarburos aromáticos policíclicos y metales. En el ambiente estas sustancias constituyen mezclas complejas, uno de los mayores riesgos ocupacionales para los trabajadores. El objetivo del estudio fue evaluar los efectos genotóxicos, citogenéticos y presencia de metales en trabajadores expuestos a residuos de minería de carbón de Guajira-Colombia. Fueron incluidos en el estudio 100 trabajadores expuestos y 100 controles. Los expuestos fueron divididos por actividades: *transporte del carbón extraído, mantenimiento de equipos en campo, minería y embarque del carbón*. Para el ensayo cometa versión alcalina se usaron linfocitos y evaluados los parámetros índice de daño, tamaño de la cola y % de ADN en la cola. Fue usado el test de micronúcleos en linfocitos y muestras de mucosa oral para evaluar la frecuencia de micronúcleos en 2000 células. Para el análisis de metales fue usada la técnica de emisión de rayos X inducidas por partículas (PIXE). En los biomarcadores evaluados fueron encontrados valores significativamente mayores en los expuestos comparado con los controles. Con PIXE fueron encontradas cantidades significativas de aluminio y silicio en el grupo expuesto. No fue observada correlación entre la edad, consumo de alcohol y tiempo de servicio. Tampoco fue encontrada diferencia significativa entre las actividades de minería de carbón. Este estudio constituye los primeros datos para Colombia sobre los efectos de los residuos de minería de carbón en trabajadores expuestos.

MCTA 37

AVALIAÇÃO CITOTÓXICA E GENOTÓXICA

DOS EXTRATOS AQUOSOS DE *Baccharis trinervis* DO BRASIL E COLÔMBIA

Jaramillo V¹, C Trindade¹, G Leon¹, L Espitia², M Quintana³, A Ferraz⁴, J Da Silva⁴, JAP Henriques¹. ¹Departamento de Biofísica – UFRGS, Porto Alegre- RS-Brasil, ²Grupo de Investigaciones Biomédicas y Biología Molecular-Universidad Del Sinú, Montería-Colombia, ³Unidad de Investigación, Desarrollo e Innovación en Genética y Biología Molecular. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla-Colombia, ⁴PPG Biología Celular e Molecular Aplicada à Saúde – ULBRA, Canoas – RS-Brasil. e-mail: biovick@gmail.com

Baccharis trinervis é uma planta medicinal que ocorre em diversos países, entre eles Brasil e Colômbia. Esta planta é utilizada pela medicina popular no tratamento de inflamações, febre, edema e distúrbios gastrointestinais, tendo, no entanto ação antiviral, antiinflamatória e antioxidante *in vitro*. Dessa maneira, o objetivo desse estudo é avaliar os efeitos citotóxicos e genotóxicos de *Baccharis trinervis* nativa do sul do Brasil e do norte da Colômbia. A partir dos extratos aquosos da *B. trinervis* do Brasil e da Colômbia foram obtidas a fração acetato de etila (FAE) e fração butanólica (FB). Foram utilizadas células de ovário de hamster chinês (CHO), tratadas em diferentes concentrações (0,05 – 2mg/mL) durante 3h em meio DMEM sem soro fetal bovino. Para determinação da citotoxicidade foi utilizado o ensaio de MTT. A avaliação dos danos ao DNA foi realizada pelo ensaio cometa alcalino. Como controle positivo foi utilizado 150 µM de peróxido de hidrogênio (H₂O₂). Os resultados demonstraram que FAE e FB do Brasil e da Colômbia são citotóxicas em todas as concentrações testadas, diminuindo em mais de 50% a viabilidade celular na menor concentração (0,05mg/mL) testada para ambas as FAE e 30% as FB do Brasil e da Colômbia. Além disso, todas as concentrações das frações FAE e FB de ambos os países apresentaram genotoxicidade, sendo que as FAE apresentaram maior genotoxicidade quando comparadas com as FB. Estes resultados, ainda que preliminares, sugerem que a composição química das frações de *Baccharis trinervis* apresentam propriedades tóxicas e genotóxicas em baixas concentrações.

MCTA 38

EFEITO MODULADOR DO DITELURETO DE DIFENILA SOBRE A MUTAGENICIDADE INDUZIDA PELA DOXORRUBICINA

Trindade C¹, AL Mendes Juchem^{1,2}, NR Medeiros de Albuquerque¹, TN Guecheva¹, JAP Henriques¹, J Saffi^{1,3}.

¹Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Departamento de Biofísica – UFRGS, ²Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul – PUCRS, ³Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, Departamento de Ciências Básicas da Saúde – UFCSPA.

e-mail: cristiano.trindade17@gmail.com

A Doxorubicina (DOX) é uma droga quimioterápica com um amplo espectro de atividade contra tumores sólidos e linfomas. A cardiotoxicidade é o efeito colateral mais forte causado pelo metabolismo celular da DOX que gera espécies reativas de oxigênio (ROS). Algumas abordagens quimioterápicas têm proposto o uso de antioxidantes para minimizar a citotoxicidade e os danos induzidos em tecidos normais por agentes antitumorais que produzem radicais livres. O Ditelureto de difenila (DTDF) é um composto organotellurado com potencial antígeno-tóxico e antioxidante. No entanto, as propriedades benéficas ocorrem em uma faixa de concentração limitada devido à natureza bimodal deste agente. O objetivo deste estudo foi avaliar o efeito antimutagênico do DTDF contra a toxicidade gerada pela DOX em fibroblastos de mamíferos MRC5, V79 e XPD (deficiente no reparo por excisão de nucleotídeo). As células foram tratadas com doxorubicina em presença ou ausência de pré-tratamento com DTDF (1, 10 e 100 nM). Após foi analisado o citoma celular pelo ensaio de micronúcleo com bloqueio da citocinese. As concentrações de 1 e 10 nM do DTDF apresentaram efeitos antimutagênicos contra a toxicidade gerada pela DOX em todas as linhagens celulares testadas e também aumentaram a estabilidade genômica evidenciado pela redução pontes nucleoplásmicas e brotamentos nucleares. Nossos resultados sugerem que baixas concentrações do DPDT exibem efeito quimiopreventivo na toxicidade induzida pela DOX em células de mamíferos proficientes e não proficientes no NER-XPD. Apoio financeiro: Pronex-Fapergs 10/0044-3

MCTA 39

EVALUACIÓN GENOTÓXICA EN PACIENTES CON CÁNCER DE TIROIDES SOMETIDOS A IODOTERAPIA

Fernández V¹, F Gómez², J Jara York³, A Gómez¹, DR Fernández¹, L Sales de Lima¹, N Bobadilla¹, M Benítez¹, D López⁴, C Barboza¹. ¹Laboratorio de Mutagénesis Ambiental, Departamento de Biología, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad Nacional de Asunción, Paraguay, ²Departamento de Física, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad Nacional de Asunción,

Paraguay, ³Centro de Diagnóstico e Investigación Nuclear, Asunción, Paraguay, ⁴Departamento de Matemática, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad Nacional de Asunción, Paraguay.
e-mail: vfernandez@facen.una.py

El cáncer de tiroides es la neoplasia endocrina más frecuente (Edwards 2002; Wartofsky 2002); siendo el carcinoma papilar el subtipo histológico de carcinoma de tiroides que representa el 80% de los casos, seguido por el carcinoma folicular con el 11% de los casos. A este conjunto se lo denomina comúnmente como cáncer diferenciado de tiroides (Edwards 2002; Sawka 2004). En el tratamiento, es importante el que el resto de tejido tiroideo que ha sufrido una tiroidectomía total o subtotal sea sometido a una ablación con yodo radiactivo, para la detección de metastástasis y para la destrucción del resto de tejido tiroideo con cáncer microscópico residual (Fraker 1997; Zidan 2004). En el presente trabajo se seleccionaron 11 pacientes con cáncer de tiroides del Centro de Diagnóstico e Investigación Nuclear, los cuales cumplían con los requisitos para el estudio. Las muestras fueron tomadas antes, durante y después de la iodoterapia. Se realizó el ensayo en células exfoliadas de la mucosa bucal, donde se determinó la genotoxicidad de las dosis suministradas utilizando la técnica de micronúcleos (MN). Se determinó la frecuencia de MN, kariolisis, kariorrexis, picnosis, células binucleadas, *broken egg* y cromatina condensada.



BAG
Journal of
Basic & Applied Genetics

COMUNICACIONES LIBRES



RRGG

**RECURSOS
GENÉTICOS**



RRGG 1

GENETIC VARIABILITY IN SWEET POTATO LANDRACES COLLECTED IN RIO DE JANEIRO STATE, BRAZIL

Moulin MM¹, R Rodrigues¹, LSA Gonçalves¹, CP Sudré¹, MG Pereira¹. ¹Universidade Estadual do Norte Fluminense Darcy Ribeiro.

e-mail: moniquemoulin@gmail.com

In Brazil, small farmers are responsible for sweet potato production as well as for landraces maintenance. These landraces are considered an important repository of genes that can be used in breeding programs. However, exchanging the sweet potato cultivation for other vegetables and replacing the sweet potato landraces for commercial cultivars are emerging as potential risk of genetic erosion in sweet potato crop. The aims of this work were to collect sweet potato in small farms and in local farmers' markets in two municipalities in Rio de Janeiro state, Brazil; to characterize and to estimate the genetic divergence among collected accessions using ISSR markers. Seventy five sweet potato accessions were collected being 56 in small farms and 19 in local markets. Nineteen ISSR polymorphic primers previously selected were used and based on banding pattern observed a binary data matrix was constructed. A total of 146 bands were observed, being 135 polymorphic (92.4%) and 11 monomorphic (7.6%). The mean number of polymorphic fragments for each primer was 7.1. UPGMA clustered the accessions in seven groups with 0.27 mean distance between the accessions. No correlation was observed among collecting areas and genetic distance measured by Jaccard Index. It was observed high level of polymorphism and no duplicates between the accessions demonstrating that large genetic variability is still being kept by small farmers in the studied areas.

RRGG 2

COMPATIBILIDAD POLEN-PISTIL ENTRE LA ZANAHORIA CULTIVADA Y TRES ESPECIES SILVESTRES EMPARENTADAS

Ibañez MS¹, EL Camadro¹. ¹EEA Balcarce, INTA-FCA, UNMdP. e-mail: ecamadro@balcarce.inta.gov.ar

Con fines de mejoramiento genético, se evaluaron relaciones de compatibilidad polen-pistilo entre la zanahoria cultivada (*Daucus carota* L. var. *sativus* Hoffm., $2n=2x=18$) y especies silvestres

emparentadas de la Argentina. Se realizaron cruzamientos controlados entre una línea androestéril (USDA) de zanahoria cultivada con tres introducciones de *D. pusillus* Michx ($2n=2x=22$), una de *D. montanus* Humb. et Bonpl. ex Schult ($2n=6x=66$) y una de *D. carota* L. silvestre ($2n=2x=18$). Por combinación genotípica (12-15 flores polinizadas), se procesaron tres flores para observación con microscopía de fluorescencia; el resto se dejó en la planta para obtención de frutos. En los cruzamientos con (a) *D. pusillus*, se observaron granos de polen sin germinar y e inhibición de tubos polínicos en (1) superficie del estigma y (2) primer tercio del estilo; algunos tubos llegaron al ovario pero no hubo fructificación, (b) *D. montanus*, el polen no germinó, (c) *D. carota* silvestre, los tubos polínicos alcanzaron el ovario y hubo fructificación. La línea androestéril es completamente compatible con los genotipos de *D. carota* silvestre utilizados y presenta barreras pre-cigóticas incompletas con los genotipos de *D. pusillus*. La falta de germinación del polen no permite concluir sobre los genotipos de *D. montanus*, porque puede deberse al estado fisiológico de los estigmas en el momento de la polinización. La realización de cruzamientos adicionales utilizando otros genotipos cultivados y las mismas introducciones permitirá arribar a conclusiones más precisas sobre las barreras a la hibridación en este grupo de especies.

RRGG 3

CARACTERIZACIÓN DE GERMOPLASMA DE TABACO EMPLEANDO MARCADORES MICROSATÉLITES

Cuellar D¹, M Aparicio^{3,5}, M Galván^{3,5}, G Mercado Cárdenas², J Galli⁴, M Martínez⁴, M Menéndez Sevillano³, M Toncovich^{1,4}.

¹Laboratório de Biotecnología EEA-Salta, ²Sanidad Vegetal EEA-Salta, ³Banco de Germoplasma EEA-Salta, ⁴Grupo tabaco y diversificación EEA-Salta, ⁵CONICET.

e-mail: martazgalvan@gmail.com

Dentro de la actividad agraria de la provincia de Salta, el cultivo de tabaco (*Nicotiana tabacum* L.), tiene una apreciable participación en la economía regional, tanto desde el punto de vista de la producción y exportaciones provinciales, como por su relevancia en la generación de empleo. El objetivo del trabajo fue conocer la variabilidad genética existente entre líneas de tabaco Virginia conservadas en el Banco de germoplasma del NOA



(BANO) y variedades comerciales para aportar nuevos materiales a los programas de mejoramiento. Se analizaron 5 entradas de Tabaco Virginia del BANO y 12 variedades comerciales de importancia para la región. La extracción de ADN se realizó empleando un protocolo de CTAB modificado a partir de hojas de plántulas de tabaco mantenidas en almácigo flotante. A partir del ADN extraído se realizó la amplificación mediante PCR empleando marcadores microsatélites distribuidos en todo el genoma de tabaco. Los productos de amplificación se visualizaron en geles de poliacrilamida 10% y se tiñeron con GelRed™. Se analizó un total de 24 *primers* de los cuales el 33% mostró polimorfismo entre las líneas y variedades. Con los patrones de bandas obtenidos se construyó un fenograma que permitió analizar la similitud genética entre los materiales.

RRGG 4

ESTERILIDAD DE POLEN Y VARIABILIDAD MORFOLÓGICA EN UNA POBLACIÓN SILVESTRE DE PAPA DEL SE DE BS. AS.

Maune JF¹, EL Camadro¹. ¹EEA Balcarce, INTA-FCA, UNMdP y CONICET, C.C. 276, 7620 Balcarce, Buenos Aires.
e-mail: maune.juanfederico@balcarce.inta.gov.ar

Los estudios del comportamiento de poblaciones silvestres de papa (*Solanum* sect. Petota) en sus hábitats naturales son relevantes para el mejoramiento genético de la papa común (*S. tuberosum* L. spp. *tuberosum*). Los mismos se llevan a cabo, generalmente, con muestras de poblaciones naturales provistas por bancos de germoplasma (introducciones). Las poblaciones espontáneas pueden presentar variabilidad en ploidía, barreras a la hibridación (completas o incompletas) y modos de reproducción (sexual y asexual). En este marco, se estudió una población espontánea de papa silvestre, morfológicamente afín a *S. chacoense* Bitter pero variable en algunos caracteres morfológicos de planta y flor (que fueron registrados), que crecía como maleza en un lote de la EEA Balcarce, INTA. Mediante tinción con carmín acético, se analizó viabilidad del polen en 14 plantas, y meiosis y estadio de tétrada en tres de ellas. Para todas, la viabilidad del polen fue muy baja (< 25%), observándose distintas anomalías en el protoplasto (contraído, lobulado, granulado o ausente) y variabilidad en tamaño respecto al “*n*” esperado (“<*n*”, “*2n*” y “*4n*”). En el estadio de tétrada se observaron tríadas, tétradas normales y, mayormente, tétradas anormales,

y péntadas. En meiosis se observaron anomalías en metafase I (cromosomas adelantados o fuera de la placa), anafase I (cromosomas rezagados y puentes cromosómicos) y la disposición de los husos en anafase II. La conservación *ex situ* de frecuencias génicas representativas de poblaciones silvestres requiere de la consideración de aspectos reproductivos y no sólo de los morfológicos.

RRGG 5

UTILIZACIÓN DE UN PANEL DE MICROSATÉLITES PARA ESTIMAR VARIABILIDAD GENÉTICA EN EL CERDO PAMPA ROCHA DE URUGUAY

Montenegro MC¹, S LLambi¹, V Landi², JV Delgado², G Castro¹, A Martínez². ¹Área Genética, Facultad de Veterinaria-Universidad de la República. Uruguay, ²Departamento de Genética-Universidad de Córdoba. España.
e-mail: silvia.llambi@gmail.com

Dentro de los recursos zoogenéticos locales en Uruguay se encuentran los cerdos Pampa Rocha (cerdos de coloración negra con 6 puntos blancos en las 4 patas, hocico y punta de cola). Si bien según la clasificación de FAO estos se encontrarían sin riesgo de extinción pero a preservar en los últimos años se constata un descenso del número de estos animales asociado a la disminución del número de pequeños productores de la región este del País. Una de las estrategias para la conservación de los recursos zoogenéticos es la caracterización genética de los mismos utilizando marcadores moleculares de ADN como los microsatélites (MS). En este trabajo se presentan resultados preliminares obtenidos del análisis de un panel de 25 microsatélites en una muestra de 39 cerdos Pampa Rocha. Se analizaron las frecuencias alélicas, heterocigosidad observada y esperada, contenido de información polimórfica (PIC), estadístico FIS y la prueba de Equilibrio Hardy Weinberg. Los valores de PIC oscilan entre 0.030 y 0.819 siendo el 68% de ellos altamente informativos. El FIS Multilocus fue de 0.04758. De los 25 MS analizados, el 12% no se encuentran en equilibrio de Hardy-Wienberg ($p < 0.01$). Mediante este panel de MS se detecta una alta variabilidad genética en los cerdos Pampa Rocha, siendo la misma de importancia en la implementación de un plan de conservación de este recurso zoogenético.

RRGG 6

ORDENAMIENTO DE LOS RECURSOS

GENÉTICOS: DEFINICIÓN DE ZONAS GENÉTICAS EN BOSQUES DE *Nothofagus*

Azpilicueta MM¹, LA Gallo¹, M van Zonneveld², E Thomas², C Moreno¹, P Marchelli^{1,3}. ¹Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, EEA Bariloche, Argentina, ²Bioversity International, Regional Office for the Americas, Cali, Colombia, ³Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Argentina.
e-mail: mmazpilicueta@bariloche.inta.gov.ar

La identificación de zonas conformadas por organismos genéticamente homogéneos constituye un primer acercamiento en la definición de unidades de manejo de una especie. Su determinación presenta valor de aplicación en la transferencia de germoplasma en acciones de reforestación y restauración en especies leñosas. Nuestro objetivo principal es la identificación de zonas genéticas en los Bosques Andino-Patagónicos de *Nothofagus nervosa* (Raulí) y *Nothofagus obliqua* (Roble Pellín) en Argentina. Para ello, un total de 823 individuos de 24 poblaciones (14 de *N. nervosa* y 10 de *N. obliqua*, $\mu = 34,29 \pm 5,02$) fueron genotipados por medio de siete loci microsatélites. La aplicación de un método de análisis Bayesiano permitió la identificación de cinco y cuatro zonas genéticas en *N. nervosa* y *N. obliqua*, respectivamente, consistentes con la historia de manejo y los linajes maternos determinados previamente a partir de su ADN de cloroplasto. El patrón de distribución de la riqueza alélica mostró relación con la historia glaciaria de las especies, con áreas más diversas en las zonas de localización de posibles refugios glaciares u origen del camino de colonización post-glacial. El análisis espacial permitió la confección de mapas con información geo-referenciada de los parámetros evaluados. Se espera que los conocimientos generados conformen una herramienta útil en la definición de zonas de transferencia de semilla y asistencia a la regeneración, así como también en los programas de domesticación que se llevan adelante en estas especies en Argentina.

RRGG 7

ANÁLISIS BIOGEOGRÁFICO DE LA VARIABILIDAD GENÉTICA DE *Eugenia uniflora*

Jolochin G¹, E Monteverde², P Speranza². ¹Departamento de Biología Vegetal, Laboratorio de Botánica y Departamento de Producción Forestal y Tecnología de la Madera, Dendrología – UdelaR, ²Departamento de Biología Vegetal, Laboratorio de Genética - UdelaR.
e-mail: gjolochin@gmail.com

El conocimiento de la estructuración geográfica de la variabilidad genética es esencial para la utilización y la conservación *in situ* de los recursos fitogenéticos. Las áreas de refugio de vegetación y estructuración de la variabilidad genética se habrían generado debido a los cambios climáticos del Cuaternario. En Uruguay estas áreas se encuentran en las serranías del Este y en el norte de la Cuchilla de Haedo, coincidentemente con los *hot spots* en la biogeografía florística propuesta para el país. En este trabajo se analiza la estructura poblacional y biogeográfica de *Eugenia uniflora* cuyo rango de distribución comprende los *hot spots* propuestos y ha sido estudiada en zonas adyacentes, y considerada un indicador para estimar la degradación de áreas naturales. Para ello se analizó la estructura de la variabilidad genética utilizando marcadores moleculares citoplasmáticos mediante la técnica de PCR-RFLP. Se encontraron tres haplotipos para el espaciador cloroplástico *psbA-trnH* digerido con la enzima de restricción Taq a1. Los fragmentos obtenidos constan de ca. 460 pb y la enzima Taq a1 produce tres sitios de corte de longitudes variables. Los individuos de cada población muestran uno o varios haplotipos. Se observa una marcada estructuración entre las poblaciones del noroeste del país y el resto coincidente con trabajos en otras especies. La determinación de patrones biogeográficos permitirá establecer correspondencias con las hipótesis sobre las áreas de refugio encontradas para otras especies, contribuyendo a futuros trabajos vinculados al mejoramiento genético.

RRGG 8

PERFILES FENOTÍPICOS Y GENÉTICOS DE UNA COLECCIÓN DE TOMATES CRIOLLOS DE ARGENTINA

Asprelli PD^{1,2}, M Robbins⁴, S Sim⁴, SM García Lampasona^{1,2}, DM Francis⁴, IE Peralta^{1,3}. ¹EEA La Consulta INTA, La Consulta, Mendoza, Argentina, ²Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Cuyo, Chacras de Coria, Mendoza, Argentina, ³CONICET, CIC-IADIZA, Mendoza, Argentina, ⁴Ohio Agricultural Research and Development Center, The Ohio State University, Wooster, Ohio, United States of America.
e-mail: pasprelli@laconsulta.inta.gov.ar

Los productores tradicionales de los valles andinos de Argentina mantienen variedades criollas de tomate adaptadas a condiciones culturales y ambientales particulares. Los objetivos fueron evaluar la diversidad de una colección de tomates y estimar las relaciones entre las entradas a través de información

fenotípica, geográfica y de marcadores de ADN. Se evaluaron 68 entradas de tomate, incluyendo materiales de colecta en los valles andinos de Argentina, donaciones de productores tradicionales, variedades nacionales y cultivares comerciales. Se analizaron 31 variables cuantitativas y 13 cualitativas mediante análisis uni y multivariados. Se obtuvieron los perfiles moleculares a partir de 34 marcadores SSR y 11 INDEL. Se estimaron parámetros poblacionales mediante el programa Structure v2.3.3 asumiendo frecuencias alélicas correlacionadas y genotipos de ancestría mezclada. El análisis de las variables morfológicas, agronómicas y de calidad permitió conformar cinco grupos diferenciales de tomates, cuantificar la variabilidad genética total, identificar asociaciones entre caracteres y casos particulares de expresión fenotípica. A partir de los perfiles moleculares se obtuvieron siete grupos genéticos. Las frecuencias alélicas actuales y ancestrales mostraron diferentes patrones de fijación de alelos y la presencia continua de individuos genéticamente puros. Diferentes eventos de migración, entremezcla y selección generaron constituciones genéticas únicas. Los perfiles fenotípicos y genotípicos mostraron gran consistencia en la asignación de entradas a los grupos conformados.

RRGG 9

INTERACCIONES GENOTIPO-AMBIENTE EN EL CRECIMIENTO Y SUPERVIVENCIA DE *Argopecten purpuratus*

Figueroa E¹, KB Brokordt², FW Winkler^{1,2}. ¹Departamento de Biología Marina, Facultad de Ciencias del Mar. Universidad Católica del Norte. Coquimbo, Chile, ²Centro de Estudios Avanzados en Zonas Áridas. Coquimbo, Chile.
e-mail: emiliofigueroarojas@gmail.com

Argopecten purpuratus es una especie de importancia para la acuicultura del norte de Chile. La variación en el crecimiento de esta especie depende de factores ambientales y hereditarios. Sin embargo se desconoce si dicha variación es afectada por interacciones entre el genotipo y el ambiente. En el presente trabajo muestras de 9 familias de hermanos completos de 6 meses de edad (200 ejemplares por familia), fueron marcados individualmente y cultivados en Bahía Inglesa (27°07' Lat.S) y Bahía Tongoy (30°16' Lat.S). En cada localidad los individuos fueron distribuidos equitativamente en dos zonas, a dos profundidades en cada una de ellas. La talla y la mortalidad se midieron a los 3 y 6 meses de cultivo. Los datos de crecimiento se

analizaron por el método de efectos principales aditivos y de interacción multiplicativa (AMMI), y la supervivencia mediante tablas de contingencia. Se observaron efectos significativos de la localidad y la familia sobre el crecimiento ($p < 0.05$), pero no de la profundidad ($p > 0.05$). Asimismo, se detectaron interacciones de familia por localidad ($p < 0.05$), pero no entre los otros factores ($p > 0.05$). De las 9 familias analizadas, 3 presentaron desempeño positivo sin cambio de rango. La supervivencia fue afectada principalmente por la profundidad, obteniéndose las mayores diferencias en Bahía Inglesa. Los resultados muestran efectos de la localidad e interacciones genotipo-ambiente vinculados a éstas para el crecimiento, así como efectos distintos de la profundidad sobre la supervivencia, probablemente asociados al grado de estratificación oceanográfica.

RRGG 10

VARIAÇÃO GENÉTICA QUANTITATIVA E MOLECULAR ENTRE VARIEDADES BOTÂNICAS E ENTRE SUBPOPULAÇÕES DE *Hancornia speciosa* GOMES

Chaves LJ¹, Devós Ganga RM¹, Leite Rodrigues AJ². ¹Universidade Federal de Goiás, Brasil. ²Universidade Estadual de Goiás, Brasil.
e-mail: lazaro.chaves@pq.cnpq.br

O conhecimento da estrutura da variação genética em populações naturais é crucial para o delineamento de estratégias para conservação de recursos genéticos *in situ* ou *ex situ*. O presente trabalho teve como objetivo comparar a variação genética quantitativa e molecular entre variedades botânicas e entre populações de mangabeira (*Hancornia speciosa* Gomes), inferindo sobre a possível ação da seleção natural sobre caracteres quantitativos. *H. speciosa* é uma espécie frutífera com ocorrência natural no Cerrado brasileiro e com grande potencial para uso em sistemas de cultivo. Dados relativos ao crescimento em altura e diâmetro foram obtidos em experimento de avaliação de progênies de 29 subpopulações de quatro variedades botânicas, em condições de viveiro e campo. Paralelamente uma amostra das progênies foi caracterizada geneticamente utilizando seis marcadores SSR desenvolvidos para a espécie. A avaliação da estrutura genética foi feita comparando-se parâmetros de diferenciação molecular e quantitativa entre variedades (F_{RT} vs Q_{RT}) e entre populações dentro de variedades (F_{SR} vs Q_{SR}). Os resultados mostraram uma maior divergência quantitativa entre variedades botânicas comparada



com a divergência molecular. A divergência entre subpopulações dentro de variedades foi semelhante para os dois tipos de marcadores. Estes resultados mostram um importante papel da seleção natural na variação entre variedades botânicas em uma escala geográfica regional. Já o padrão de variação entre populações em uma escala intrarregional pode ser explicado pela ação preponderante da deriva genética.

RRGG 11

VARIABILIDAD MORFOLÓGICA Y REPRODUCTIVA EN POBLACIONES SILVESTRES DE PAPA DEL NOROESTE ARGENTINO

Erazzú LE^{1,2}, A Pastoriza², EL Camadro³. ¹EEA Famaillá, INTA, R.P.301 km 32, 4132 Famaillá, Tucumán, ²FAZ, UNT, Tucumán, ³EEA Balcarce, INTA, FCA-UNMdP, CONICET, RN226, km 73,5, 7620 Balcarce, Buenos Aires.
e-mail: lerazzu@correo.inta.gov.ar

La papa común, *Solanum tuberosum* ssp. *tuberosum*, tiene aproximadamente 200 especies silvestres emparentadas (definidas por fenotipos morfológicos), de valor para el mejoramiento genético. En el grupo, la diferenciación genómica es escasa y las barreras a la hibridación pueden ser tanto completas como incompletas. *S. chacoense* Bitter (chc, 2n=2x=24) es una de estas especies de amplia distribución geográfica en la Argentina. En Jujuy se encontró una población de chc creciendo en simpatria con otra especie silvestre, *S. microdontum* Bitter (mcd, 2n=2x=24), mientras que en Tucumán se identificó una población de chc aislada. Para caracterizar dichas poblaciones, en 10 plantas/población se midieron 31 caracteres morfológicos *in situ* y en laboratorio, se estimó la viabilidad de polen por tinción y se analizó la meiosis. Se realizaron cruzamientos dirigidos entre plantas de chc y mcd de Jujuy. Los datos se procesaron con el programa Infostat. Se observaron diferencias morfológicas entre las poblaciones de chc de Tucumán y Jujuy y dentro de cada población; además, se observó variabilidad en tamaño del polen (<n, n y 2n) y viabilidad del mismo en plantas individuales (55-97%), y configuraciones anormales en meiosis (cromosomas rezagados, tétradas irregulares). En una combinación de genotipos simpátricos de chc y mcd obtenida por polinización controlada, se observó compatibilidad polen-estilo. Se especula sobre la posibilidad de que las poblaciones simpátricas de

chc y mcd contengan plantas de origen híbrido como resultado de flujo génico entre ellas.

RRGG 12

IDENTIFICACIÓN DE MARCADORES POLIMÓRFICOS PARA MAPEO DE GENES DE RESISTENCIA EN POROTOS SILVESTRES

Aparicio M^{1,3}, D Cuellar², M Galván^{1,3}, M Ferreyra¹, M Menéndez Sevillano¹. ¹Banco de germoplasma EEA-Salta, ²Laboratório de Biotecnología EEA-Salta, 3CONICET.
e-mail: martazgalvan@gmail.com

La mancha angular del poroto (MA) se encuentra entre las enfermedades endémicas de mayor impacto en el Noroeste Argentino. La incorporación de resistencia en las variedades comerciales utilizando la variabilidad contenida en las variedades silvestres es una herramienta importante para aumentar la producción en el marco de un desarrollo agropecuario sustentable. A partir de la identificación de una variedad silvestre (BANO77) resistente a MA se realizaron cruzamientos con cultivares comerciales tipo Alubia susceptibles, para detectar y localizar el o los genes involucrado/s en la resistencia y aportar conocimientos y herramientas a los programas de mejoramiento. El objetivo del trabajo fue identificar marcadores moleculares que muestren polimorfismo entre los progenitores para su posterior uso en el mapeo de genes de resistencia. Se analizaron los parentales de los cruzamientos silvestre x cv. Perla y silvestre x cv. Paloma. La extracción de ADN se realizó empleando un protocolo de CTAB modificado a partir de hojas de plántulas de 10 días mantenidas en invernáculo. A partir del ADN extraído se realizó la amplificación mediante PCR empleando marcadores RGA, SSR y EST-SSR distribuidos a intervalos constantes en todo el genoma de poroto. Los productos de amplificación se visualizaron en geles de poliacrilamida 10% y se tiñeron con GelRed™. Del total de *primers* analizados el 53% mostró polimorfismo entre Perla y BANO 77; y el 42% entre Paloma y BANO 77 los cuales serán utilizados para el genotipado de las poblaciones segregantes.

RRGG 13

CONSERVACIÓN DE ALPACAS DE COLOR EN PUNO-PERÚ ANALIZANDO LA DIVERSIDAD DEL ADN MITOCONDRIAL

HV-1

Vallejo AR¹, DV Cerna², B Lizárraga², GC Iannacone³.

¹Subdirección de Recursos Genéticos y Biotecnología (SUDIRGEB), Instituto Nacional de Innovación Agraria (INIA) PERÚ, ²Facultad de Ciencias Biológicas, Universidad Nacional Mayor de San Marcos. UNMSM - PERÚ, ³Laboratorio de Biología Molecular y Genética - Instituto de Medicina Legal - PERÚ.

e-mail: avallejo@inia.gob.pe

Las alpacas son fuente de fibra, carne y otros subproductos, siendo así una especie importante para la subsistencia de poblaciones altoandinas. Sin embargo, los esfuerzos de conservación, manejo y mejoramiento genético no han avanzado más allá del logrado por las técnicas tradicionales empleadas por las comunidades campesinas. El presente trabajo analiza la diversidad genética de las poblaciones de alpacas de color, con la finalidad de identificar zonas importantes para la conservación debido a su riqueza genética, y para proveer a los alpaqueros de la región de una herramienta útil para identificar zonas en donde adquirir reproductores que permitan hacer un refrescamiento genético en sus rebaños y así evitar la consanguinidad producto del manejo. Se estudió la región control (Dominio Hipervariable I) del ADN mitocondrial analizando 425 secuencias de 513–514 pb de individuos de 50 diferentes rebaños. Se identificaron 43 haplotipos con 41 sitios polimórficos, una diversidad genética $h \pm SD$ de $0,999 \pm 0,005$ y una diversidad nucleotídica $\pi \pm SD$ de $0,33741 \pm 0,023$. Los resultados obtenidos, demuestran que la mayor variación genética de ADNmt de alpacas en el Perú se encuentra concentrada en la región de Puno en comparación a resultados obtenidos en estudios recientes (Marín 2007, 2008; Barreta, 2012). Además, se identificó la provincia de Mazocruz al sur de Puno como una fuente importante de diversidad. Esto, recalca la importancia de continuar con los esfuerzos para fortalecer las actividades de conservación en la región.