

(Formerly MENDELIANA)



September 2025
Volume XXXVI
Issue 1 (suppl.)
E-ISNN: 1852-6233

BAG

**Journal of Basic
& Applied Genetics**

Journal of the Argentine Society of Genetics
Revista de la Sociedad Argentina de Genética

www.sag.org.ar/jbag
Buenos Aires, Argentina



BAG

Journal of Basic & Applied Genetics

V. XXXVI - No. 1 (suppl.)

September 2025



BAG - Journal of Basic and Applied Genetics

Not yet assigned quartile

SJR 2022
0

powered by scimagojr.com

Editorial Board

Comité Editorial

Editor General:

Dr. Guillermo Giovambattista

Instituto de Genética Veterinaria, Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata, y Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. La Plata, Argentina.
ggiovam@fcv.unlp.edu.ar

Editores Asociados:

Citogenética Animal y Citogenética Vegetal

Dra. Liliana Mola

Depto. de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad Nacional de Buenos Aires, y Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. Buenos Aires, Argentina
limola@ege.fcen.uba.ar

Dra. Mariel Schneider

Dep. de Ciências Biológicas, Universidade Federal de São Paulo. São Paulo, Brasil
maricb@rc.unesp.br

Citogenética Vegetal

Dr. Julio R. Daviña

Instituto de Biología Subtropical, Universidad Nacional de Misiones. Posadas, Argentina
juliordavina@fceqyn.unam.edu.ar

Genética de Poblaciones y Evolución

Dra. Mariana Pires de Campos Telles

Dep. de Genética, Laboratório de Genética & Biodiversidade, Escola de Ciências Médicas e Vida, Pontifícia Universidade Católica de Goiás e Universidade Federal de Goiás. Goiás, Brasil
tellsmpc@gmail.com

Dra. María Isabel Remis

Depto. de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, y Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. Buenos Aires, Argentina
mariar@ege.fcen.uba.ar

Dr. Juan César Vilardi

Depto. de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad Nacional de Buenos Aires, y Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. Buenos Aires, Argentina
vilardi@bg.fcen.uba.ar

Genética Humana, Genética Médica, y Citogenética

Dra. María Inés Echeverría

Instituto de Genética, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Cuyo. Mendoza, Argentina
miecheve@fcm.uncu.edu.ar

Genética Humana

Dr. Carlos Bacino

Dept. of Molecular and Human Genetics, Baylor College of Medicine. Texas, USA
cbacino@bcm.edu

Genética Médica

Dr. José Arturo Prada Oliveira

Facultad de Medicina, Departamento de Anatomía Humana y Embriología, Universidad de Cádiz. Cádiz, España
arturo.prada@uca.es

Genética Médica y Molecular

Dr. Bernardo Bertoni Jara

Facultad de Medicina, Universidad de la República. Montevideo, República Oriental del Uruguay
bbertoni@fmed.edu.uy

Dra. Mev Domínguez Valentín

Oslo University Hospital. Oslo, Norway
mev.dominguez.valentin@rr-research.no

Genética Molecular Animal

Dr. Guillermo Giovambattista

Instituto de Genética Veterinaria, Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata, y Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. La Plata, Argentina
ggiovam@fcv.unlp.edu.ar

Genética Molecular Vegetal

Dr. Alberto Acevedo

Centro de Investigación de Recursos Naturales, Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria. Hurlingham, Argentina
acevedo.alberto@inta.gov.ar

Dr. Andrés Zambelli

Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata, y Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. Balcarce, Argentina
andres.zambelli@mdp.edu.ar

Genética y Mejoramiento Genético Animal

Dra. María Inés Oyarzábal

Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de Rosario. Rosario, Argentina
moyazabr@unr.edu.ar

Dr. Gustavo Rodríguez Reynoso

Universidad Agraria La Molina, y Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología. Lima, Perú
gustavogr@lamolina.edu.pe

Genética y Mejoramiento Genético Vegetal

Dra. Natalia Bonamico

Facultad de Agronomía y Veterinaria, Universidad Nacional de Río Cuarto. Río Cuarto, Argentina
nbonamico@ayv.unrc.edu.ar

Dr. Ricardo W. Masuelli

Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Cuyo, y Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. Mendoza, Argentina
rmasuelli@fca.uncu.edu.ar

Dr. Rodomiro Ortiz

Dept. of Plant Breeding, Swedish University of Agricultural Science. Uppsala, Suecia
rodomiro.ortiz@slu.se

Dra. Mónica Poverene

Depto. de Agronomía, Universidad Nacional del Sur. Bahía Blanca, Argentina
poverene@criba.edu.ar

Dr. Pedro Rimieri

Profesional asociado y asesor científico-técnico. INTA, Pergamino. Buenos Aires, Argentina
primieri730@gmail.com

Genética de Microorganismos

Dra. Mariel Sanso

Facultad de Ciencias. Veterinarias, Universidad Nacional del Centro de la Provincia de Buenos Aires. Tandil, Argentina
msanso@vet.unicen.edu.ar

Mutagénesis

Dr. Alejandro D. Bolzán

Lab. de Citogenética y Mutagénesis, Instituto Multidisciplinario de Biología Celular, y Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. La Plata, Argentina
abolzan@imbice.gov.ar

Consultor Estadístico

Dr. David Almorza

Facultad de Ciencias del Trabajo, Depto. de Estadística e Investigación Operativa, Universidad de Cádiz. Cádiz, España
david.almorza@uca.es

Secretaría de Redacción

Dra. María de las Mercedes Echeverría

Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata. Balcarce, Argentina
mecheverria@mdp.edu.ar

Congreso Argentino de Genética

Diseño y maquetación

Lic. Mauro Salerno

maurosalerano92@gmail.com

Corrección de estilo

Dra. Gabriela Leofanti

gabrielaleofanti@gmail.com

Imágen de tapa:

Lapachos en flor (*Handroanthus heptaphyllus*)

– Cerro Santa Ana, Misiones

© Manuel Goncalves – YASÝ, Selva & Agua

Comité Organizador

Presidente:

María Victoria García

FCEQyN – IBS – UNaM – CONICET

Vicepresidente:

Mónica Ludojiski

Instituto de Genética Humana

Secretaria:

Silvina Hanke

Colegio de Licenciados en Genética de la Provincia de Misiones – Instituto de Genética Humana – UNaM-FCEQyN

Rosio Schneider

FCEQyN-UNaM

Tesorería:

Jimena Gutiérrez Brower

FCEQyN – Instituto de Genética Humana – Colegio de Licenciados en Genética de la Provincia de Misiones

Melina Lovello

Instituto de Genética Humana

Viviana Engelmann

Instituto de Genética Humana y FCEQyN-UNaM

Colaboradores:

Docentes del Departamento de Genética FCEQyN – UNaM

Personal del Instituto de Genética Humana

Integrantes de la Asociación Misionera de Estudiantes de Genética

Investigadores, Personal de Apoyo, Becarios y Estudiantes del Laboratorio de Genética Evolutiva IBS – UNaM – CONICET

Investigadores, Personal de Apoyo, Becarios y Estudiantes del Laboratorio de Genética de Poblaciones y del Paisaje IBS – UNaM – CONICET

Comité Científico

Dr. Alberto Acevedo

Consultor Privado, Castelar, Buenos Aires

Dra. Graciela Bailliet

Instituto Multidisciplinario de Biología Celular CONICET-UNLP-CIC, La Plata, Buenos Aires

Dr. Rodrigo Barba González

Centro de Investigación y Asistencia en Tecnología y Diseño del Estado de Jalisco, México

Dra. Cecilia Bessega

Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires; Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, CABA, Buenos Aires

Dra. María José Bressa

Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires; Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, CABA, Buenos Aires

Dra. Alicia D. Carrera

Departamento de Agronomía, Universidad Nacional del Sur, CERZOS-CCT, Bahía Blanca, Buenos Aires

Dr. Fernando D. Castaño

Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata, Balcarce, Buenos Aires

Dra. María Victoria Cólica

Hospital General de Agudos Carlos G. Durand, CABA, Buenos Aires

Dr. Julio R. Daviña

Instituto de Biología Subtropical, Universidad Nacional de Misiones, Posadas, Misiones

Dra. Graciela del Rey

Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), CABA, Buenos Aires

Dra. Marcela Beatriz González Cid

Instituto de Medicina Experimental – CONICET, Academia Nacional de Medicina, CABA, Buenos Aires

Dra. Ana I. Honfi

Instituto de Biología Subtropical, CONICET-UNaM, nodo Posadas, FCEQyN, UNaM, Posadas, Misiones

Dra. Mercedes Alicia Ibañez

Facultad de Agronomía y Veterinaria, Universidad Nacional de Río Cuarto; Instituto de Investigaciones Agrobiotecnológicas (INIAB, CONICET-UNRC), Río Cuarto, Córdoba

Congreso Argentino de Genética

Med. Alejandra Mampel

Instituto de Genética, Hospital Universitario,
Universidad Nacional de Cuyo, Mendoza,
Mendoza

Dr. Ricardo W. Masuelli

Facultad de Ciencias Agrarias – CONICET,
Universidad Nacional de Cuyo, Chacras de
Coria, Mendoza

Médica Esp. Cecilia Montes

División Genética Médica, Hospital de Niños de
la Santísima Trinidad de Córdoba, Córdoba,
Córdoba

Esp. Susana Pistorale

Comité de Ética de la investigación y uso de
animales de laboratorio, Universidad Nacional
del Noroeste de la Provincia de Buenos Aires,
Pergamino, Buenos Aires

Dr. Mario Poli

Instituto de Genética "Ewald A. Favret", Centro
de Investigación en Ciencias Veterinarias y
Agronómicas, Instituto Nacional de Tecnología
Agropecuaria, Hurlingham, Buenos Aires

Dr. Alejandro Presotto

Departamento de Agronomía, Universidad
Nacional del Sur, Bahía Blanca, Buenos Aires

Dra. María Agustina Raschia

Instituto de Genética "Ewald A. Favret", Centro
de Investigación en Ciencias Veterinarias y
Agronómicas, Instituto Nacional de Tecnología
Agropecuaria, Hurlingham, Buenos Aires

Dra. María Isabel Remis

Departamento de Ecología, Genética y
Evolución, Facultad de Ciencias Exactas
y Naturales, Universidad de Buenos Aires;
Consejo Nacional de Investigaciones
Científicas y Técnicas, CABA, Buenos Aires

Dr. Pedro Rimieri

Profesional asociado y asesor científico-
técnico. Instituto Nacional de Tecnología
Agropecuaria, Pergamino, Buenos Aires

Dr. Pablo Sambucetti

Departamento de Ecología, Genética y
Evolución, Facultad de Ciencias Exactas
y Naturales, Universidad de Buenos Aires,
IEGEB; Consejo Nacional de Investigaciones
Científicas y Técnicas, CABA, Buenos Aires

Dra. A. Mariel Sanso

Centro de Investigación Veterinaria de Tandil,
Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad
Nacional del Centro de la Provincia de Buenos
Aires, Tandil, Buenos Aires

Dra. Ángela Solano

Departamento de Análisis Clínicos, HUSS,
CEMIC, CABA, Buenos Aires

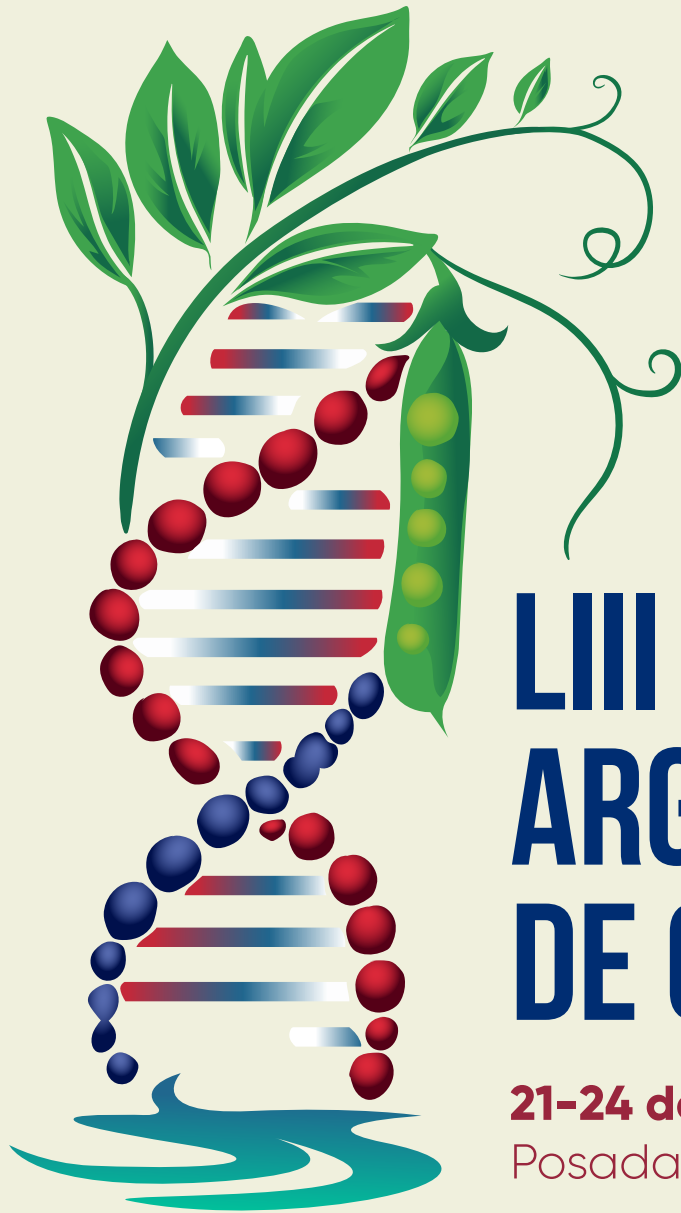
Biol. Alicia Sturich

Hospital de Niños de la Santísima Trinidad de
Córdoba; Fundación para el Progreso de la
Medicina de Córdoba, Córdoba

Dra. María Andrea Tomas

Instituto de Investigación de la Cadena
Láctea (IdiCaL), INTA EEA Rafaela-CONICET;
Universidad Nacional de Rafaela, Rafaela,
Santa Fe

**“ENTRE ARVEJAS Y CONTEOS MENDEL HACE HISTORIA:
A 160 AÑOS DE LA PRESENTACIÓN DE SUS HALLAZGOS”**



LIII CONGRESO ARGENTINO DE GENÉTICA

21-24 de Septiembre de 2025
Posadas, Misiones



SAG

**Sociedad
Argentina
de Genética**

Auspiciantes



Ministerio de Turismo



Gobierno de Misiones | MINISTERIO DEL AGRO Y LA PRODUCCIÓN



CÁMARA DE REPRESENTANTES
PROVINCIA DE MISIONES



HCD POSADAS
Honorable Concejo Deliberante



Vicegovernación de la Provincia de Misiones



INSTITUTO DE GENÉTICA HUMANA
LEY XVII - Nº 81
PARQUE DE LA SALUD DE LA PROVINCIA DE MISIONES "DR. RAMÓN MADRUGA"



PARQUE DEL CONOCIMIENTO



UNIVERSIDAD NACIONAL DE MISIONES



Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales



Facultad de Arte y Diseño UNaM



COLEGIO DE LICENCIADOS EN GENÉTICA
PROVINCIA DE MISIONES



FUNDACIÓN PARQUE DE LA SALUD
ADMINISTRACIÓN PARQUE DE LA SALUD
DE LA PROVINCIA DE MISIONES
DR. RAMÓN MADRUGA - LEY XVII - Nº 79

Silicon Misiones



CIP | CENTRO DE INVESTIGACIÓN Y PRODUCCIÓN

Patrocinantes



BioSystems®
Decoding Future



ALMACÉN DEL BIOQUÍMICO
INSUMOS DE LABORATORIO



MetaSystems



Making the most of genomic data



Excelencia tecnológica y calidad de servicios

arauco®



INYM
INSTITUTO NACIONAL DE LA YERBA MATE



UNAU
Universidad Nacional del Alto Uruguay



BLARIZA
Laboratorio de Análisis Clínicos

HERENCIA
yerba mate



MISIONES MARAVILLA
turismo 360



ADUNaM
ASOCIACIÓN DE DOCENTES DE LA UNIVERSIDAD NACIONAL DE MISIONES



11	CONFERENCIAS	
17	SIMPOSIOS	
51	MESAS REDONDAS	
59	FORO	
63	ESPACIO DE VINCULACIÓN ESTUDIANTIL	
69	COMUNICACIONES LIBRES	
69	CV. CITOGÉNÉTICA VEGETAL	
77	CA. CITOGÉNÉTICA ANIMAL	
83	CH. CITOGÉNÉTICA HUMANA	
91	FG. FARMACOGENÉTICA	
95	GEDU. GENÉTICA Y EDUCACIÓN	
101	GGM. GENÓMICA Y GENÉTICA MOLECULAR	
113	GMA. GENÉTICA Y MEJORAMIENTO ANIMAL	
119	GH. GENÉTICA HUMANA	
127	GMO. GENÉTICA DE MICROORGANISMOS	
139	GPE. GENÉTICA DE POBLACIONES Y EVOLUCIÓN	
149	GV. GENÉTICA VEGETAL	
157	GM. GENÉTICA MÉDICA	
173	MV. MEJORAMIENTO VEGETAL	
183	MCTA. MUTAGÉNESIS, CARCINOGENÉESIS Y TERATOGENÉESIS AMBIENTAL	

CONFERENCIAS

CONFERENCES

Conferencia Francisco SAEZ

ESTUDIOS GENÉTICOS Y TERAPIA SITIO DIRIGIDA EN LEUCEMIA MIELOIDE CRÓNICA (LMC). ANÁLISIS Y CUANTIFICACIÓN DE LA STEM CELL LEUCÉMICA

Larripa I.!. Laboratorio de Genética Hematológica, Instituto de Medicina Experimental (IMEX), CONICET-ANM, Buenos Aires, Argentina. irenelarripa@gmail.com

La LMC es una neoplasia mieloproliferativa clonal caracterizada por la t(9;22) (q34;q11), que genera el gen de fusión BCR::ABL1, el cual se traduce en la oncoproteína P210 con actividad de tirosina kinasa constitutiva. El estudio de esta proteína permitió el desarrollo de los inhibidores de tirosina kinasa (ITKs) de alto impacto terapéutico comenzando la era de las terapias dirigidas a sitios específicos. Estudios recientes aplicando citometría de flujo multiparamétrica (CFM) demostraron que la co-expresión del biomarcador CD26+ en el compartimento celular CD45+/CD34+/CD38- permite discriminar la *stem cell* leucémica (SCL) de la *stem cell* hematopoyética normal. Actualmente la respuesta terapéutica se evalúa mediante el estudio de los transcritos BCR::ABL1 por PCR en tiempo real (qPCR) en escala internacional. Los pacientes que logran una respuesta molecular profunda (RMP) y sostenida pueden interrumpir el tratamiento. Sin embargo, el 50% de los casos presentan recaída molecular, debiendo reanudar el tratamiento. La pérdida de la respuesta molecular (RM) se atribuye a la reaparición de la SCL, la cual podría persistir en un estado quiescente. La evaluación de la respuesta al tratamiento a los tres y seis meses muestra un importante descenso de ambos estudios en los casos con respuesta óptima. Además, observamos, un 20% de casos con RMP con presencia de SCL CD26+ indicando persistencia de un reservorio de células tumorales quiescentes, no replicativas, aún en pacientes con transcritos indetectables. Estos hallazgos abren nuevos desafíos en la investigación de la pérdida de la RM.

Conferencia Ewald A Favret

LA DIVERSIDAD CITOTÍPICA Y REPRODUCTIVA MODELAN LOS ESCENARIOS PARA LA DIVERGENCIA Y ESPECIACIÓN EN *Paspalum*

Honfi A.I.!. Instituto de Biología Subtropical, CONICET-Universidad Nacional de Misiones (UNaM), Nodo Posadas, FCEQYN, UNaM, Misiones, Argentina. ahonfi@gmail.com

En *Paspalum* existen ploidías que varían desde 2x a 16x. El modo reproductivo incluye sexualidad, combinaciones de sexualidad con apomixis, hasta apomixis obligada. Todos los diploides son sexuales y la mayoría de los poliploides son apomícticos facultativos. Los diploides autógamos tienen distribución restringida como la endémica *P. lilloi* Hack, o amplísima como *P. pumilum* Ness. La ploidía es la vía de divergencia más común en el género. El potencial de apomixis en diploides ocurre sin expresión reproductiva, pero con rol en poliploidización $2n+n$. La neopoliploidización inicia en poblaciones diploides como en *P. indecorum* Mez. Al superar la desventaja del citotipo minoritario y alcanzar el establecimiento demográfico, los neopoliploides coexisten con sus progenitores o se distribuyen en parapatría competitiva (*P. intermedium* Munro ex Morong & Britton). Cuando los neopoliploides se dispersan, modelan paisajes de sexualidad y apomixis de diversa magnitud. En los límites intercitotípicos se dirime la coexistencia, mediante hibridación interploide o mediante el *tire* y *afloje* entre factores de la apomixis y estresores que promueven sexualidad. La uniparentalidad modula la dispersión con autogamia en diploides y con apomixis en poliploides. Los biotipos apomícticos persisten como un pivote para la siguiente escalada en la distribución por colonización y/o mediante hibridación B_{III} generando un nuevo nivel de ploidía. Las zonas de hibridación homoploide y heteroploide, intra e inter-específicas, originan focos de diversidad citotípica, con gradientes transitorios de dosis de esterilidad, apomixis y sexualidad.

MICROARNS Y SU PAPEL EN EL CÁNCER

Pezuk J.A.¹. ¹Centro Universitario Anhanguera de São Paulo; São Paulo, Brasil. julia.pezuk@hotmail.com

Los microARNs (miARNs) son pequeñas moléculas de ARN no codificante, de entre 17 y 23 nucleótidos, que desempeñan un papel importante como reguladores génicos postranscripcionales. Actúan principalmente como inhibidores del proceso de traducción génica por medio de la complementariedad de secuencias entre el miARN y su mRNA blanco. Los miARNs son codificados en diversas regiones del ADN de la célula, y pasan por un proceso de maduración que incluye el clivaje de la molécula con la participación de complejos enzimáticos en el núcleo y en el citoplasma. En ese contexto, aquí será discutido el papel de los miARNs en el cáncer. Actualmente existen más de 2.500 miARNs maduros conocidos en humanos y, debido a su pequeño tamaño, existe una gran variedad de blancos para cada miARN. En los últimos años se ha observado un gran número de miARNs con expresión alterada en diferentes tipos de cáncer, y la mayoría se encuentran hipoxpresados. Los miARNs han sido explotados como biomarcadores oncológicos para identificación, diagnóstico y pronóstico, siendo usados como moléculas circulantes identificadas en biopsias líquidas. Además, en los últimos años, diversos estudios han explorado la potencialidad de los miARNs como moléculas para terapia dirigida, siendo todavía limitado ese tipo de terapia. Considerando las particularidades de la interacción miARN-mRNA, todavía es necesario entender mejor la potencialidad terapéutica de estas moléculas.

TERAPIA COMBINADA PARA LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL BASADA EN OLIGONUCLEÓTIDOS ANTISENTIDO Y ACETILACIÓN DE HISTONAS

Kornblihtt A.^{1,2}. ¹Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires (UBA), Buenos Aires, Argentina; ²Instituto de Fisiología, Biología Molecular y Neurociencias (IFIBYNE), UBA-CONICET, Argentina. ark@fbmc.fcen.uba.ar

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad de la motoneurona causada por mutaciones del gen *SMN1*. El parálogo humano *SMN2*, cuyo exón 7 (E7) es omitido predominantemente del mRNA maduro, no puede compensar la falta de *SMN1*. Nusinersen (también conocido como Spinraza) es un oligonucleótido antisentido (ASO) que regula positivamente la inclusión de E7 al desplazar los factores de *splicing* negativos hnRNPA1/A2 de su sitio de unión en el intrón 7. Recientemente demostramos que, al promover la elongación transcripcional, el inhibidor de histona desacetilasa VPA coopera con Spinraza para promover la inclusión de E7. VPA elimina un obstáculo para la elongación transcripcional creado por el propio ASO, lo que da como resultado una mayor inclusión de E7. La administración combinada del Spinraza y VPA en ratones con AME tuvo una fuerte sinergia en la expresión, el crecimiento, la supervivencia y la función neuromuscular. Una pregunta importante surge de estos resultados: ¿podemos reemplazar el efecto del VPA, que puede afectar la expresión de otros genes, por una estrategia que promueva la acetilación de histonas específicamente en el gen *SMN2*? Para este fin, utilizamos un método mediado por CRISPR/Cas9 en el que la nucleasa Cas9 es catalíticamente inactiva (dead Cas9 o dCas9) y se fusiona al activador transcripcional VP64 que actúa reclutando enzimas acetiladoras de histonas endógenas. Mostraremos evidencia de que el direccionamiento de dCas9-VP64 a distintas regiones del gen *SMN2* potencia el efecto de Spinraza.

INTELIGENCIA ARTIFICIAL EN GENÉTICA Y GENÓMICA: HERRAMIENTAS PARA LA MEDICINA DE PRECISIÓN

García Ortiz J.E.¹ Centro de Investigación Biomédica de Occidente – IMSS, Guadalajara, México.

jose.garciaor@imss.gob.mx

La inteligencia artificial (IA) está transformando rápidamente el campo de la genética y la genómica, abriendo nuevas posibilidades para el diagnóstico, el pronóstico y la toma de decisiones clínicas en el marco de la medicina de precisión. Esta conferencia explora cómo distintas herramientas basadas en IA están siendo aplicadas para analizar grandes volúmenes de datos genómicos, fenotípicos y clínicos. Se abordarán casos de uso concretos como la interpretación automatizada de variantes genéticas, la priorización de genes candidatos en enfermedades raras, la integración de registros médicos electrónicos con datos ómicos, y el análisis de imágenes biomédicas con fines diagnósticos. También se examinarán herramientas emergentes que asisten en la correlación genotipo-fenotipo y la generación de hipótesis en el contexto de enfermedades complejas. Además de los avances técnicos, se discutirán los desafíos éticos, regulatorios y de implementación que plantea el uso de IA en genética médica, especialmente en países de América Latina, donde el acceso a datos representativos y el desarrollo de capacidades locales son aspectos clave. Esta disertación está orientada a profesionales de la genética humana en sus distintas áreas de práctica, pero también resulta pertinente para biólogos, bioquímicos y otros especialistas interesados en comprender el impacto de la inteligencia artificial en las ciencias biomédicas. Más que una introducción técnica, la conferencia ofrecerá una mirada crítica y aplicada sobre cómo estas tecnologías están remodelando los procesos diagnósticos, optimizando el análisis de datos genómicos y ampliando las fronteras de la medicina de precisión en entornos clínicos reales.

LA INTERFERONOPATÍA DEL SÍNDROME DE DOWN: MECANISMOS Y APLICACIONES TERAPÉUTICAS

Espinosa J.¹ University of Colorado, USA. joaquin.espinosa@cuanschutz.edu

El síndrome de Down, la condición genética causada por la trisomía 21, incluye diferencias en el neurodesarrollo y un riesgo elevado de condiciones co-ocurrentes como las cardiopatías congénitas, enfermedades autoinmunes, autismo, epilepsia, y la enfermedad de Alzheimer. Investigaciones recientes han demostrado que la trisomía 21 causa anomalías profundas en el sistema inmune asociadas con elevación de la respuesta al interferón. Esta presentación describirá varias líneas de evidencia demostrando que el síndrome de Down involucra una interferonopatía causada por la triplicación de cuatro receptores del interferón codificados en el cromosoma 21. En modelos murinos, la triplicación de estos receptores contribuye a la cardiopatía congénita, retrasos en el desarrollo, déficits cognitivos, hipersensibilidad inmune, y diferencias craneofaciales. Estos resultados condujeron a ensayos clínicos para testear inhibidores de las kinasas JAK en personas con síndrome de Down con distintas afecciones inmunológicas y neurológicas, con resultados positivos. En suma, estos resultados demuestran un rol clave del sistema inmune en la fisiopatología del síndrome de Down.

DESCIFRANDO EL EFECTO DE MUTACIONES PRESENTES EN POBLACIONES NATURALES DE *Arabidopsis thaliana* SOBRE LA ACTIVIDAD ANTIVIRAL DE ARGONAUTA 2

Gago Zachert S.¹ | Universidad Martin Luther (Halle-Wittenberg), Germany. selma.gago-zachert@bct.uni-halle.de

Los virus de las plantas constituyen una grave amenaza para la agricultura y producen enormes pérdidas económicas. Las plantas utilizan el mecanismo de interferencia mediada por ARN (ARNi) para su defensa contra las infecciones virales. En este mecanismo, moléculas de ARN bicatenario derivadas de la replicación viral son procesadas generando pequeños ARN de interferencia (siARNs), que inducen el silenciamiento del genoma viral. Las proteínas argonautas (AGO) son los principales efectores del complejo de silenciamiento inducido por ARN (RISC), ya que unen la cadena guía de los siARNs y cortan, basándose en complementariedad de secuencia, las dianas correspondientes. Existen 10 genes que codifican proteínas AGO en la planta modelo *Arabidopsis thaliana*, siendo AGO1 y AGO2 las proteínas con actividad antiviral. Utilizando aproximaciones informáticas y una colección de 1135 genomas de *A. thaliana* identificamos múltiples cambios en secuencia nucleotídica que resultan en la generación de diferentes proteoformas de AGO2. Para analizar el impacto de estas proteoformas en la defensa antiviral: 1) determinamos, utilizando un sistema de traducción *in vitro*, la actividad catalítica de las proteoformas identificadas y 2) generamos líneas transgénicas de complementación del mutante *ago2-1* y analizamos su respuesta a la infección con el virus del mosaico del pepino (*Cucumber mosaic virus*, CMV). Nuestros resultados indican que existen diferencias en la actividad catalítica de las distintas proteoformas y que AGO2 es crucial para la supervivencia y recuperación en plantas infectadas por CMV.

SIMPOSIOS

SYMPOSIA

SIMPOSIO

TECNOLOGÍAS DE ARN CON FINES TERAPÉUTICOS Y BIOTECNOLÓGICOS: INNOVACIONES PARA LA SALUD HUMANA Y EL AGRO

Espindola S.L.¹ Instituto de Biología Subtropical, UNaM-CONICET, Misiones, Argentina. sonialespindola@gmail.com

El simposio aborda investigaciones innovadoras que exploran mecanismos moleculares implicados en enfermedades humanas, desde una perspectiva integradora que conecta la regulación génica, la interacción huésped-patógeno, la influencia ambiental y el desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas y biotecnológicas. Se presentan avances sobre el impacto del virus del dengue en la expresión diferencial de isoformas de ARNm del gen *PML*, revelando una estrategia viral para evadir la respuesta inmune mediante la modulación del procesamiento post-transcripcional. En una línea convergente, se describen estudios sobre los efectos del daño inducido por radiación UV en el ADN mitocondrial de queratinocitos humanos, y cómo la reparación dirigida mediante fotoliasas puede restaurar la expresión mitocondrial, abriendo caminos terapéuticos para patologías cutáneas. A su vez, se discute el rol de patrones dietarios protumorales en la regulación de microARNs asociados al cáncer de mama, demostrando cómo nutrientes específicos modulan perfiles de miRs oncogénicos y oncosupresores, tanto *in vitro* como en modelos murinos. Finalmente, se presenta el desarrollo de un biopesticida basado en ARN de interferencia (ARNi) contra *Diaphorina citri*, vector del HLB, logrando silenciar genes clave del insecto sin recurrir a organismos transgénicos. Este conjunto de investigaciones ilustra cómo el estudio profundo de la regulación génica, en diferentes contextos biológicos, puede derivar en estrategias concretas para el diagnóstico, tratamiento y control de enfermedades humanas y agropecuarias.

CÉLULA VERSUS DENGUE: UNA BATALLA DONDE ESTUDIAR LA REGULACIÓN DE LA EXPRESIÓN GÉNICA

Gaioli N.^{1,2}, M. Gambaccini^{1,2}, C. García^{1,3}, A. Srebrow¹. ¹Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, UBA, Buenos Aires, Argentina; ²Instituto de Fisiología, Biología Molecular y Neurociencias, UBA-CONICET, Buenos Aires, Argentina; ³Instituto de Química Biológica de la Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, UBA-CONICET, Buenos Aires, Argentina. asrebrow@fbmc.fcen.uba.ar

Nuestro laboratorio estudia el impacto del virus de dengue sobre la expresión génica de la célula hospedadora. Nos enfocamos en la acción de este virus sobre el procesamiento co-transcripcional y la regulación post-transcripcional de las isoformas de ARNm de la proteína de la leucemia promielocítica (PML). El gen de PML es inducido por interferón como parte de la respuesta inmune innata. Además, ciertas variantes de PML funcionan como factores de restricción viral. Particularmente, PML III y IV limitan la replicación del virus de dengue en células humanas en cultivo. Nuestros resultados muestran que la infección con este virus altera diferencialmente la expresión de isoformas de ARNm de PML, disminuyendo los niveles de PML IV a tiempos tempranos y limitando el aumento de este transcrito durante el curso de la proliferación viral, en contraste con lo observado para otras isoformas testeadas. La expresión ectópica de la polimerasa viral del serotipo 2 de dengue en células en cultivo recapitula la regulación del ARNm de PML IV en forma dependiente de la localización subcelular de la proteína viral. Teniendo en cuenta el papel antiviral propuesto para PML IV, la regulación de la expresión del mRNA correspondiente podría formar parte de las estrategias desplegadas por el virus de dengue para contrarrestar la respuesta celular antiviral. Nos encontramos explorando el mecanismo molecular subyacente a este fenómeno regulatorio, prestando atención a un posible impacto viral sobre la poliadenilación alternativa del pre-ARNm de PML, proceso escasamente estudiado para dicho transcrito.

INHIBICIÓN EN LA EXPRESIÓN DEL ADN MITOCONDRIAL POR DIRECCIONAMIENTO DE ENZIMAS FOTOLIASAS EN QUERATINOCITOS HUMANOS EXPUESTOS A LUZ ULTRAVIOLETA (UV)

Muñoz M.^{1,2}. ¹Departamento de Fisiología, Biología Molecular y Celular, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina; ²Instituto de Fisiología, Biología Molecular y Neurociencias, UBA-CONICET, Buenos Aires, Argentina. mmunoz@fbmc.fcen.uba.ar

Como una primera barrera, nuestra piel es regularmente expuesta a la radiación ultravioleta (UV). A diferencia de lo que ocurre con el ADN nuclear, los dímeros de pirimidina inducidos por UV en el ADN mitocondrial (ADNmt) no son reparados. Dado que el genoma mitocondrial contiene genes esenciales involucrados en la cadena de transporte electrónico y la fosforilación oxidativa, su correcta expresión y duplicación son vitales para el funcionamiento celular. Si bien se han observado efectos de la radiación UV sobre el ADNmt, como mutaciones, deleciones o variaciones en el número de copias, el rol de los dímeros de pirimidina mitocondriales no ha sido abordado. Para comprender las consecuencias del daño al ADNmt, hemos expresado y direccionado a mitocondrias de queratinocitos humanos enzimas fotoliasas. Estas flavoenzimas activables por luz blanca, ausentes en humanos, son capaces de reparar lesiones en el ADN. Así, observamos que la reparación del daño previene la inhibición en la expresión del ADNmt en respuesta al UV. Estos resultados revelan el rol del daño al ADNmt por luz UV y proponen alternativas para el desarrollo de terapias para el tratamiento de patologías de la piel.

RNAGRO: DEL LABORATORIO AL CAMPO. DESARROLLO DE UN BIOPESTICIDA UTILIZANDO LA TECNOLOGÍA DE ARNi PARA COMBATIR EL VECTOR DEL HLB

Blariza M.J.¹. ¹Instituto de Biología Subtropical, UNaM-CONICET, Misiones, Argentina. mariablariza@yahoo.com.ar

La enfermedad de Huanglongbing (HLB), transmitida por *Diaphorina citri*, es la más destructiva para la producción cítrica mundial. Ante la ausencia de tratamientos eficaces, el uso de ARN de interferencia (ARNi) surge como una estrategia innovadora y sostenible. Con el objetivo de desarrollar un biopesticida basado en ARNi para controlar la población de *D. citri* se seleccionaron y estudiaron genes clave implicados en el desarrollo y reproducción del insecto vector. Mediante PCR en tiempo real, se determinó la expresión normal de estos genes en todas las etapas del ciclo de vida de *D. citri*. Posteriormente, se diseñaron y sintetizaron ARN de doble cadena (ARNdc) que fueron aplicados tópicamente sobre el insecto. Con el objetivo de determinar la interferencia sobre en la actividad génica normal, se evaluó el efecto del silenciamiento a nivel transcripcional. Los resultados mostraron una reducción significativa en la expresión, correlacionada con una disminución en la ovipostura y en la eclosión de huevos. Estos resultados validan la eficacia del ARNi como método de control del vector del HLB sin necesidad de plantas o animales transgénicos, y respaldan el potencial de esta tecnología como base para el desarrollo de biopesticidas específicos, sostenibles y de bajo impacto ambiental. Este proyecto dio origen a RNagro, una *startup* biotecnológica en etapa inicial que busca escalar esta solución innovadora hacia aplicaciones reales en el campo.

CÁNCER DE MAMA: REGULACIÓN QUE EJERCEN LOS COMPONENTES Y PATRONES DIETARIOS PRO-TUMORALES EN LA EXPRESIÓN DE microARNs

Pérez De Rosas A.R.^{1,2}, A.M. Garzón¹, T.S. Gareis¹, L.E. Córdoba^{1,2}, O.S. Alessandroni¹, L.D.V. Sosa^{2,3}, T. Mazo^{2,4}, V. Ferrero^{2,4}, M.E. Pasqualini^{2,4}, É. Solla^{2,3}, A. Quintar^{2,3}, M.M. Stroppa^{1,2}. ¹Facultad de Ciencias Médicas (FCM), Universidad Nacional de Córdoba (UNC), Córdoba, Argentina; ²Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud, UNC-CONICET, Córdoba, Argentina; ³Centro de Microscopía Electrónica, FCM, UNC, Córdoba, Argentina; ⁴Instituto de Biología Celular y Cátedra de Biología Celular, Histología y Embriología, FCM, UNC, Córdoba, Argentina. arperez@biomed.fcm.unc.edu.ar

Los microARNs (miRs) regulan la expresión génica y presentan desregulación característica en diversos tipos de cáncer, clasificándose en miRs oncogénicos y oncosupresores. Dado el posible impacto de la alimentación en el desarrollo tumoral, se evaluó el efecto de patrones dietarios protumorales sobre la expresión de miRs comúnmente alterados en cáncer de mama. Se analizaron los efectos de fructosa (F), ácido palmítico (AP) y su combinación (F+AP) en cultivos de células MCF7 y fibroblastos asociados a carcinoma (CAF-F88). Además, se estudió un modelo murino de cáncer de mama alimentado con dietas ricas en fructosa (PBA), grasas (PCS) o ambas (PBA+PCS). Los miRs fueron extraídos de cultivos celulares, suero y tejido tumoral. Se evaluó la expresión de miRs oncogénicos (miR-21, miR-155, miR-10b, miR-210) y oncosupresores (miR-let7a, miR-195) mediante RT-qPCR, con *primers* y sondas Taqman específicas. Cada experimento incluyó tres réplicas biológicas y técnicas. El análisis estadístico se realizó con ANOVA de una vía y *test* de Bonferroni ($p < 0,05$). En todos los modelos se observó sobreexpresión de miRs oncogénicos y disminución de la expresión de oncosupresores. En CAF-F88, AP aumentó la expresión de los oncogénicos y F+AP redujo la de los oncosupresores; mientras que en MCF7, F+AP provocó cambios en la expresión de los miRs. En el modelo murino, PBA+PCS elevó la expresión de miR-21 y disminuyó la de miR-let7a. Estos resultados sugieren que los miRs podrían mediar los efectos tumorales de dietas protumorales en cáncer de mama.

SIMPOSIO

EVOLUCIÓN DE LA ENSEÑANZA DE LA GENÉTICA A TRAVÉS DE LOS AÑOS: DE LA TIZA A LAS TICs

Montes C.D.C.¹ Hospital de Niños de la Santísima Trinidad de Córdoba, Córdoba, Argentina. ceciliamontes69@hotmail.com

La evolución de la enseñanza de la Genética ha estado marcada por el avance científico tecnológico, y por una transformación en las concepciones pedagógicas. Inicialmente, la transmisión del conocimiento se fundamentaba en clases magistrales, con un rol preponderante del docente como emisor del saber. Con el reconocimiento de la Genética como disciplina central en las ciencias biológicas y médicas, se incorporaron métodos pedagógicos más dinámicos y contextualizados, tales como: recursos audiovisuales, modelos tridimensionales y simulaciones, que facilitaron la comprensión de procesos moleculares complejos. El advenimiento de las Tecnologías de la Información y de la Comunicación (TICs) facilitó el acceso a bases de datos genómicos, herramientas bioinformáticas, laboratorios virtuales y plataformas de aprendizaje interactivo. Esta nueva mirada docente, es producto de un cambio del paradigma educativo, que promueve el reconocimiento del otro, como sujeto activo en el proceso de aprendizaje, favorece el diálogo, la empatía y la cooperación; aspectos esenciales para una comprensión más profunda de los fenómenos biológicos complejos. El uso de las TICs ha facilitado los entornos interactivos y colaborativos, que promueven el pensamiento crítico, la comunicación efectiva, el trabajo en equipo y la resolución de problemas. Así, el tránsito “de la tiza a las TICs” en la enseñanza de la Genética representa no solo un cambio en las formas de enseñanza, sino también una evolución ética y pedagógica orientada al desarrollo humano y al respeto por la diversidad.

DEL EJERCICIO DE LA IMAGINACIÓN AL RAZONAMIENTO Y LA EXPERIMENTACIÓN

Camadro E.L.¹ Universidad Nacional de Mar del Plata, Mar del Plata, Argentina. elsacamadro@gmail.com

La Genética como disciplina científica comenzó a desarrollarse a principios del siglo 20, con el reconocimiento de los trabajos de Gregor Mendel en 1900. A mediados de ese siglo, la disciplina se incorporó formalmente en las carreras universitarias relacionadas con las ciencias biológicas. En 1953, el descubrimiento de la estructura del ADN impulsó los estudios en genética molecular. Con nuevas herramientas de estudio, muchos conceptos comenzaron a modificarse rápidamente (ej., qué es el gen). Algunos autores de ese período consideraron que los textos universitarios debían transmitir el sentido de continuidad y progreso -y no centrarse en un conjunto estático de axiomas-, desarrollando las ideas de lo simple a lo complejo en un contexto histórico. Surgieron, así, discrepancias en el orden de preguntas y niveles de estudio. En mi opinión, el enfoque histórico en la segunda mitad del siglo atentó contra la real comprensión de algunos temas (ej., mutaciones de punto tratadas antes que estructura de ácidos nucleicos). En varias carreras, la asignatura se ubicaba en los primeros años del plan de estudios, antes que Estadística y Bioquímica; en muchos casos, los trabajos prácticos no incluían experimentación. Sin esas bases, Genética resultaba una disciplina abstracta, de difícil comprensión, y la resolución de problemas se asemejaba a la resolución de juegos de ingenio. Hacia fines del siglo 20, la incorporación de nuevos recursos visuales y experimentación *in vivo* e *in silico* redundó en una mejor comprensión y mayor interés por la disciplina.

LA ENSEÑANZA DE LA GENÉTICA MÉDICA EN LATINOAMÉRICA, EN NUESTROS DÍAS

Mampel A.¹ Universidad Nacional de Cuyo, Mendoza, Argentina. mampelalejandra@gmail.com

La enseñanza de la Genética Médica en América Latina ha experimentado avances significativos en los últimos años, aunque enfrenta diversos desafíos. En la actualidad la curricula de las carreras de ciencias de la salud y los programas de carreras de posgrado han incorporado la genética, reconociendo su importancia en el diagnóstico, tratamiento y prevención de enfermedades hereditarias. Esto ha impulsado la necesidad de formar profesionales capacitados en esta área, promoviendo la creación de cursos especializados y programas de posgrado en diferentes países de la región. Sin embargo, la enseñanza de la Genética Médica en América Latina aún presenta limitaciones. La desigualdad en el acceso a recursos y tecnología entre países y dentro de los mismos, afecta el alcance de una formación adecuada. Además, existe una gran dispersión de los contenidos curriculares, que muchas veces no refleja los avances tecnológicos o las particularidades de las poblaciones latinoamericanas. La formación ética y el asesoramiento genético también son aspectos que requieren mayor énfasis, dado el impacto social y cultural de la información en genética médica. A pesar de estos obstáculos, la región ha avanzado en la integración de la genética en la práctica clínica y en la formación de profesionales de la salud. La colaboración internacional, la investigación regional y la implementación de políticas públicas son fundamentales para fortalecer la enseñanza de la Genética Médica en América Latina, con el objetivo de mejorar la atención médica personalizada y reducir las desigualdades en salud.

IA Y NUEVAS TECNOLOGÍAS EN LA ENSEÑANZA UNIVERSITARIA

Rambo A.R.¹ Departamento de Informática, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina. alirambo@fceqyn.unam.edu.ar

En una época donde nos desborda la abundancia de estímulos e información, se plantea el análisis del vínculo y la relación entre los docentes y los estudiantes, donde de alguna manera se busca recuperarlos y contenerlos en un momento histórico en el cual también los docentes están adaptándose. Como menciona Serres en Pulgarcita estas generaciones nos SON (piensan, viven, crecen, se relacionan, aprenden) como otras generaciones; los cambios se dan de manera cada vez más abrupta y si algo hay que enseñarles es a desarrollar la capacidad de predecir, imaginar lo inimaginable, desarrollar la capacidad de adaptación y resiliencia. Si algo como docentes se quisiera heredar, son vínculos, el relacionarse, el acercarse y conocer al otro. Tener “el saber” hoy disponible en internet y no en libros y poder acceder más fácil a este conocimiento no nos hace implícitamente más sabios a todos, tal vez los estudiantes hoy no necesiten saber en qué tomo de qué libro estaba tal concepto y lo pueden buscar en el buscador o preguntarle a la Inteligencia Artificial, pero eso no implica que lo sepan todo “Conocimiento al costo casi nulo, difícil sin embargo de captar. ¿Celebra Pulgarcita el fin de la era del saber?” dice el autor, y en realidad deberá desarrollar otras competencias, otras habilidades para sobrevivir y adaptarse a estos nuevos escenarios. Hay que desaferrarse a que sean como nosotros, ellos deben ser ellos, y debemos potenciarlos a desarrollar su mejor capacidad, su mejor versión para este mundo cambiante.

SIMPOSIO

CONFLICTOS GENÓMICOS Y PARASITISMO: ESTUDIO DE ELEMENTOS GENÉTICOS EGOÍSTAS, TRANSFERENCIA HORIZONTAL Y ESPECIALIZACIÓN EXTREMA EN MODELOS DE PLANTAS Y ANIMALES

Marti D.¹. ¹Instituto de Biología Subtropical, CONICET-UNaM, Misiones, Argentina. darmarti@yahoo.com.ar

El parasitismo, ampliamente distribuido en la naturaleza y presente en múltiples niveles de organización biológica, genera una íntima relación entre parásitos y hospedadores que impulsan profundas reestructuraciones genómicas. Estas incluyen compactación, pérdida de genes, alteraciones en la regulación génica y movilidad de elementos genéticos más allá de los límites celulares. A nivel intragenómico, también existen elementos genéticos egoístas, que transgreden las leyes de Mendel para favorecer su propia transmisión y aumentar su frecuencia en las poblaciones, impactando directamente en la eficacia biológica de sus hospedadores. En cualquier nivel, la interacción entre diferentes unidades selectivas impulsa la evolución acelerada de elementos genéticos. En este simposio nos proponemos analizar el papel de elementos genéticos egoístas en la evolución de los cromosomas sexuales y la especiación en *Drosophila*, explorar la transferencia horizontal de genes en plantas holoparásitas y sus repercusiones sobre la arquitectura de sus genomas mitocondriales y estudiar la reducción genómica extrema en insectos del orden *Strepsiptera*. Abordamos estas cuestiones integrando aproximaciones experimentales, incluyendo genética clásica y molecular, con diferentes métodos de secuenciación masiva y genómica comparativa. Nuestros estudios permiten evidenciar patrones evolutivos convergentes y característicos sobre los mecanismos que moldean la arquitectura genómica bajo condiciones extremas de conflicto genómico y adaptación.

GENOMAS DIMINUTOS Y CAMBIOS EXTREMOS: EL IMPACTO DE UN ESTILO DE VIDA PARASÍTICO EN LA ARQUITECTURA GENÓMICA DE STREPSIPTERA

Ferro J.M.^{1,2}, N. Vacca², B. Farhi², F.M. Uy². ¹Instituto de Biología Subtropical, CONICET-UNaM, Misiones, Argentina; ²Department of Biology, University of Rochester, Rochester, United States. ferrojm@gmail.com

El parasitismo representa una de las interacciones más comunes y relevantes en la naturaleza. El estrecho vínculo y dependencia que los parásitos establecen con sus hospedadores conlleva una reestructuración genómica, con características convergentes entre linajes, como la reducción del tamaño genómico y la pérdida de genes. *Strepsiptera* es un linaje de insectos holometábolos parásitos, considerado uno de los más enigmáticos, ya que solo recientemente fue ubicado filogenéticamente como grupo hermano de Coleoptera. Presentan ciclos de vida inusuales, con ambos sexos infectando al hospedador como larvas. Durante el desarrollo ocurre una diferenciación sexual extrema con potenciales conflictos genómicos: los machos son efímeros y emergen para reproducirse, mientras que las hembras permanecen como larvas neoténicas parásitas dentro del hospedador. Realizamos el primer estudio genómico comparativo entre dos especies de estrepisípteros de familias hermanas: *Xenos peckii* (Xenidae), parásito de avispas sociales, y *Stylops aterrimus* (Stylopidae), parásito de abejas solitarias. Ambas presentan los genomas más pequeños registrados en insectos, con drástica reducción génica. Aunque comparten un número cromosómico similar, sus cariotipos difieren, identificándose rearrreglos entre autosomas y un sistema neo-sexual en *Xenos*. Nuestros resultados muestran que *Strepsiptera* ha experimentado una evolución genómica singular y compleja, vinculada a su historia de vida parasítica y a uno de los dimorfismos sexuales más extremos de animales.

ADN SIN FRONTERAS: EL IMPACTO DE LA TRANSFERENCIA HORIZONTAL EN MITOCONDRIAS DE PLANTAS PARÁSITAS

Roulet M.E., L.M. Gatica Soria^{1,2}, L.E. García^{1,2}, M.V. Sanchez Puerta^{1,2}. ¹Instituto de Biología Agrícola de Mendoza, Universidad Nacional de Cuyo (UNCUYO)–CONICET, Mendoza, Argentina; ²Facultad de ciencias Exactas y Naturales, UNCUYO, Mendoza, Argentina. meroulet@gmail.com

La transferencia horizontal de genes (THG), movimiento de información genética entre especies no relacionadas, ha sido ampliamente documentada en procariotas. En eucariotas multicelulares, sin embargo, persisten interrogantes sobre la incidencia y los mecanismos de la THG. En plantas, este fenómeno se ha observado principalmente en el núcleo y mitocondrias con escasa evidencia en cloroplastos. Las plantas parásitas representan un sistema modelo ideal para su estudio, ya que la íntima conexión vascular con sus hospedantes permite el intercambio de agua, nutrientes y ácidos nucleicos, promoviendo la THG. Nuestro grupo ha investigado este fenómeno en plantas holoparásitas de Balanophoraceae (*Lophophytum mirabile*, *L. pyramidale*, *Ombrophytum subterraneum*) y en la endoparásita *Mitrostemon yamamotoi* (Ericales), revelando niveles sin precedentes de THG en genomas mitocondriales (ADNmt). Mediante ensamblado *de novo*, describimos ADNmt multicromosómicos compuestos por decenas de cromosomas circulares (5–27 kb), muchos completamente foráneos y sin genes, adquiridos de sus plantas hospedantes. Proponemos un modelo de “THG mediada por círculos”, donde fragmentos de ADNmt foráneo se circularizan por reparación por microhomología, generando cromosomas autónomos en las plantas parásitas. En conjunto, nuestros hallazgos no sólo amplían la comprensión de la THG en plantas, sino que también revelan su papel clave en la evolución genómica de linajes parásitos.

CONFLICTOS GENÓMICOS E INCOMPATIBILIDAD HÍBRIDA EN *Drosophila*

Martí E.¹, L. Wright¹, C. Muirhead¹, D. Presgraves¹. ¹University of Rochester, Rochester, United States. emarti@ur.rochester.edu

La formación de nuevas especies involucra la evolución de barreras reproductivas entre poblaciones divergentes. Mientras que las barreras precigóticas suelen surgir como consecuencia indirecta de la adaptación ecológica o la selección sexual, se sabe mucho menos sobre los procesos evolutivos implicados en la evolución de incompatibilidades poscigóticas intrínsecas, como la esterilidad o inviabilidad híbrida. Una hipótesis reciente plantea que algunas incompatibilidades híbridas (IH) podrían surgir como consecuencia de conflictos intragenómicos entre elementos genéticos egoístas y el resto del genoma. En este trabajo, investigamos las especies *Drosophila simulans* y *D. mauritiana* que divergieron hace 24,0.000 años. La esterilidad en híbridos entre estas especies parece derivar de un conflicto vinculado a elementos genéticos que distorsionan la segregación meiótica esperada bajo condiciones de herencia mendeliana. Previamente, demostramos que este sistema de distorsión de la segregación surgió en el ancestro común de ambas especies y los genes involucrados se duplicaron y diversificaron rápidamente. A través de enfoques combinados de genómica, mapeo genético, transgénesis y CRISPR, identificamos tres genes que interactúan funcionalmente en este sistema y demostramos que, al combinarse en híbridos, generan una IH que causa su esterilidad. Nuestros resultados soportan la idea de que la distorsión de la segregación y la esterilidad en híbridos comparten una base genética común y que conflictos intragenómicos pueden ser relevantes, y posiblemente generales, en la evolución de IH.

SIMPOSIO

UNA DOBLE HÉLICE, MIL CAMINOS: 50 AÑOS DE LA LICENCIATURA EN GENÉTICA EN LA UNIVERSIDAD NACIONAL DE MISIONES

García M.V.^{1,2}. ¹Laboratorio de Genética de Poblaciones y del Paisaje; Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales; Universidad Nacional de Misiones, ²Instituto de Biología Subtropical-Nodo Posadas (UNaM- CONICET), Argentina. vgarcia@fceqyn.unam.edu.ar

La Licenciatura en Genética comenzó su recorrido en 1975 en la Universidad Nacional de Misiones como resultado de la decisión de nutrir a las universidades nacionales de carreras alternativas e innovadoras. Esta carrera fue por años la única en su especialidad en Latinoamérica y sus graduados se caracterizan por su sólida formación y capacidad de desarrollarse en instituciones tanto públicas como privadas, nacionales e internacionales, en áreas tan diversas como la salud, la producción agropecuaria y la conservación de la biodiversidad. Mirando hacia atrás, puede verse la construcción del camino recorrido por sus más de 1000 graduados, caracterizado por su compromiso en el ejercicio de la profesión, la rigurosidad y, fundamentalmente, la vocación, lo cual exige redoblar el compromiso en la formación de los futuros graduados para que su presencia, impacto y reconocimiento contribuyan al bienestar social, sanitario y ambiental. Las cuatro presentaciones que conforman este simposio dan cuenta de un desarrollo profesional dinámico y de la capacidad de afrontar desafíos vinculados al reconocimiento profesional, a las oportunidades laborales y a la construcción de la identidad disciplinar caracterizada por un espíritu colaborativo y un pensamiento crítico y transformador. Así, a través de estas cuatro exposiciones se celebrarán sus logros y se pondrá en valor el aporte que los graduados de la Licenciatura en Genética vienen realizando a la ciencia y a la sociedad mediante una construcción colectiva.

DESARROLLO DE TERAPIAS ONCOLÓGICAS PERSONALIZADAS UTILIZANDO MOSCAS AVATARES (*Drosophila melanogaster*): DEL LABORATORIO A LA CLÍNICA

Guiretti D.M., P. Plaza Rojas¹, S.N. Villegas¹. ¹Vivan Therapeutics, Londres, Reino Unido. nahuel@vivantx.com

Las terapias oncológicas actuales presentan eficacia limitada en la mayoría de los pacientes, debido a la complejidad genética intrínseca de los tumores. *Drosophila melanogaster*, modelo genético ampliamente validado, recrea de forma precisa esta complejidad mediante la ingeniería simultánea de múltiples alteraciones genéticas, generando modelos personalizados (avatares). Este estudio desarrolla una plataforma de cribado farmacológico de alta capacidad basada en modelos avatares. Se construyeron más de 50 modelos, con diferentes combinaciones específicas de mutaciones identificadas en tumores humanos. Para cada perfil se generaron ~500.000 avatares, que se sometieron a cribados automatizados con miles de fármacos. Los resultados se integraron mediante inteligencia artificial para optimizar la selección de tratamientos. Se identificaron más de 400 combinaciones prometedoras, incluyendo Nitamek™, una nueva terapia desarrollada a través de nuestra plataforma. Nitamek™ ha demostrado eficacia frente a una amplia variedad de tumores colorrectales impulsados por mutaciones en *KRAS*, y su actividad se validó en modelos de organoides derivados de tumores humanos. Esta plataforma aborda de forma eficaz la heterogeneidad genómica de los tumores y proporciona evidencia funcional preclínica para orientar decisiones terapéuticas personalizadas. Su aplicación traslacional se validó en estudios clínicos, mostrando un alto potencial para transformar el tratamiento de cánceres complejos y acelerar la implementación de la medicina personalizada en oncología.

DESAFÍOS EN EL DIAGNÓSTICO DE PATOLOGÍAS GENÉTICAS, TRABAJO MULTIDISCIPLINARIO EN RED ENTRE INSTITUCIONES PÚBLICAS Y PRIVADAS. COMBINANDO SERVICIO CON INVESTIGACIÓN

Montanari D.¹, F. Giliberto^{2,3}, C. Martínez Taibo^{4,5}. ¹Hospital del Niño Jesús, San Miguel de Tucumán, Tucumán, Argentina; ²Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina; ³Instituto de Inmunología, Genética y Metabolismo, UBA-CONICET, Buenos Aires, Argentina; ⁴Hospital Privado IMAC, Salta, Argentina; ⁵Hospital Público Oñativia, Salta, Argentina. cmartineztaiibo@yahoo.com.ar

En los laboratorios de genética nos enfrentamos a pacientes que representan desafíos diagnósticos, cuya resolución es posible debido al trabajo en red entre hospitales y centros de salud que implementan diagnóstico genómico, citogenético y citogenómico tanto en el ámbito público como privado, y a unidades de investigación traslacional ubicadas en hospitales, que favorecen la investigación y el desarrollo tecnológico en el sistema de salud. La Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético, promueve un modelo de trabajo colaborativo e interdisciplinario y favorece la cooperación y articulación entre los laboratorios especializados, optimizando los recursos. Esto es fundamental en los casos que presentan reordenamientos cromosómicos complejos que requieren aplicar diversas técnicas. Para ejemplificar presentaremos el proceso diagnóstico y asesoramiento genético de un paciente del interior del país con distrofia muscular y discapacidad intelectual debido a un reordenamiento cromosómico familiar. El diagnóstico genético de este paciente, con acceso limitado al sistema de salud, se logró gracias a que se pudo establecer un protocolo en red, que permitió la combinación del trabajo asistencial en hospitales con el trabajo científico en centros de investigación con tecnología de punta. El trabajo multidisciplinario en red brinda a los profesionales oportunidades de interacción, intercambio y aprendizaje, y al paciente y su familia, una disminución del peregrinar médico, acortando el largo camino que recorren los pacientes con enfermedades genéticas para obtener un diagnóstico preciso.

CIMMYT: REVOLUCIONANDO LA AGRICULTURA PARA UN FUTURO MÁS RESILIENTE Y SOSTENIBLE

Petroli C.D.¹. ¹Centro Internacional de Mejoramiento de Maíz y Trigo (CIMMYT), México. c.petroli@cgiar.org

El Centro Internacional de Mejoramiento de Maíz y Trigo (CIMMYT) se destaca por su liderazgo en el avance genético de maíz y trigo, dos cultivos fundamentales para la alimentación mundial. Su enfoque está centrado en optimizar la productividad agrícola mediante el desarrollo de soluciones innovadoras que permitan a los agricultores adaptarse a los desafíos derivados de la variabilidad climática y la escasez de recursos. A través del Servicio de Análisis Genético para la Agricultura (SAGA), CIMMYT genera datos genotípicos de alta calidad que facilitan la producción de perfiles genómicos útiles para analizar y caracterizar genéticamente las poblaciones de maíz y trigo. Esto no solo facilita la gestión de los recursos genéticos de sus bancos de germoplasma, sino que también facilita el desarrollo de variedades con una mayor resistencia a plagas y enfermedades, así como una mejor adaptación a condiciones extremas como sequía y calor. Estos avances tecnológicos permiten mayor celeridad en los procesos de selección y preservación de materiales con características deseables, asegurando la disponibilidad de variedades adaptadas a los retos del futuro. En este contexto, la labor de CIMMYT busca fortalecer la resiliencia de los sistemas agrícolas, mejorando la disponibilidad de alimentos y promoviendo la estabilidad de la producción a nivel mundial.

EXPLORANDO LA DIVERSIDAD TAXONÓMICA Y POTENCIAL FUNCIONAL DE MICROBIOMAS SALINOS DEL NORTE ARGENTINO MEDIANTE METAGENÓMICA

Zerda Moreira A.¹, D. Kurth², B. Manta^{3,4}, A. Parada³, M. Santana Ferreira⁵, L. Almeida⁵, J.M. González¹. ¹Instituto de Bionanotecnología del NOA, CONICET- UNSE, Santiago del Estero, Argentina; ²Planta Piloto de Procesos Industriales Microbiológicos, CONICET, Tucumán, Argentina; ³Institut Pasteur de Montevideo, Montevideo, Uruguay; ⁴Universidad de la República, Montevideo, Uruguay; ⁵Laboratorio de Genômica Eco-Evolutiva Microbiana - Laboratorio de Genética Molecular de Microorganismos - Departamento de Microbiología - Instituto de Microbiología Aplicada à Agropecuária - Universidade Federal de Viçosa - Minas Gerais - Brasil. andreazm.16@gmail.com

La metagenómica es una herramienta que permite estudiar comunidades microbianas directamente a partir de muestras ambientales. A través de la extracción y secuenciación de ADN ambiental, es posible acceder a los genomas de microorganismos presentes en una muestra, incluidos aquellos no cultivables por métodos tradicionales. En este estudio, caracterizamos la diversidad taxonómica y el potencial funcional de comunidades bacterianas halófilas en dos ecosistemas salinos del norte argentino (provincia de Santiago del Estero), mediante metagenómica *shotgun*. Para ello, se extrajo ADN de muestras de suelo y se realizó la secuenciación con la plataforma Illumina. El análisis bioinformático combinó dos enfoques: uno basado en lecturas (clasificación taxonómica y anotación funcional directa), y otro basado en el ensamblado de *contigs*, agrupación en *bins* y predicción génica. Pudimos identificar comunidades dominadas por bacterias halófilas y moderadamente halófilas, y también detectamos arqueas en la mayoría de las muestras. El análisis funcional reveló genes asociados a resistencia a estrés abiótico, como salinidad, presión osmótica y metales pesados. Este trabajo representa un primer acercamiento al estudio de comunidades microbianas en estos ambientes inexplorados y sienta las bases para futuras investigaciones que busquen comprender sus roles ecológicos y mecanismos de adaptación. Además, refuerza la importancia de estos ecosistemas como reservorios de genes con potencial biotecnológico y ecológico.

SIMPOSIO

RESISTIRÉ, PARA SEGUIR VIVIENDO... (ASPECTOS MOLECULARES DE LA RESISTENCIA A INSECTICIDAS EN LOS INSECTOS)

Fanara J.J.¹, J. Fay², L. Harburguer³, M.M. Stroppa⁴. ¹Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina; ²Grupo de Investigación en Genética Aplicada, Instituto de Biología Subtropical, UNaM-CONICET, Misiones, Argentina; ³Centro de Investigaciones de Plagas e Insecticidas, CITEDEF-CONICET, Argentina; ⁴Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud, CONICET-Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, Argentina. lharburguer@gmail.com

Uno de los principales desafíos en el manejo de insectos plaga es el surgimiento de la resistencia a insecticidas. Cuando una población de insectos se vuelve resistente, el compuesto habitualmente usado para su control pierde eficacia. Este problema requiere una solución inmediata. Si no se resuelve, afectará la salud pública, la producción agropecuaria, la seguridad alimentaria, la preservación de bienes materiales o la protección de ecosistemas, según de qué plaga se trate. La resistencia a insecticidas se origina en mecanismos adaptativos de base genética, mutaciones que modifican los sitios de acción de los insecticidas y la actividad de enzimas detoxificantes. Otros cambios disminuyen la penetración cuticular o modifican el comportamiento de tal manera, que disminuye la exposición del insecto al tóxico. Son mecanismos que confieren ventajas selectivas, favoreciendo la propagación de los alelos resistentes en la población. El objetivo de este simposio es analizar estudios que abordan la caracterización molecular y funcional de la resistencia a insecticidas en insectos de importancia sanitaria y agrícola: vinchucas, mosquitos vectores del dengue y uno de los más clásicos modelos de la genética, la mosca de la fruta. Comprender la dinámica evolutiva y la distribución espacio-temporal de las poblaciones resistentes es indispensable para optimizar el manejo de insectos plaga.

ROL DE LOS microARNs Y EL RELOJ BIOLÓGICO EN LA RESISTENCIA A INSECTICIDAS PIRETROIDES EN *Triatoma infestans*

Córdoba L.E.^{1,2}, M.G. Nicolino¹, A.M. Garzón¹, O.S. Alessandroni¹, C.J. Fernández¹, A.R. Pérez De Rosas^{1,2}, M.M. Stroppa^{1,2}. ¹Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba (UNC), Córdoba, Argentina; ²Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud, CONICET-UNC, Córdoba, Argentina. mstroppa@unc.edu.ar

La resistencia a insecticidas en *Triatoma infestans*, principal vector de la enfermedad de Chagas en América del Sur, representa un desafío creciente para los programas de control. El fenómeno de resistencia es multifactorial e involucra mecanismos de regulación complejos. En este trabajo se propuso investigar la regulación mediada por el reloj biológico y los microARNs (miARNs). Se silenció con ARN de interferencia (ARNi) el gen reloj *period* (*per*) y se determinó por RT-qPCR la pérdida de ritmicidad en la expresión circadiana de genes *CYP4EM7* y *CPR*, asociados con la resistencia metabólica a piretroides. Por parte, se realizó la primera caracterización por secuenciación masiva de nueva generación (NGS) de miARNs de cuerpo graso de *T. infestans* susceptibles y resistentes a deltametrina. Mediante análisis bioinformáticos se identificaron 93 miARNs ya conocidos y 66 nuevos, se determinó la expresión diferencial, se predijeron genes blanco y niveles de interacción. Los genes blanco de los miARNs expresados diferencialmente regulan procesos y vías metabólicas vinculadas con la detoxificación, la autofagia, degradación de proteínas, sobreexpresión de transportadores ABC, metabolismo lipídico, y activación de la vía de insulina y proteínas de choque térmico. Los hallazgos señalan que la resistencia a piretroides en el cuerpo graso de *T. infestans* involucra adaptación metabólica, eliminación activa de toxinas y regulación del crecimiento celular, vías metabólicas y procesos en los que el reloj biológico y los microARN tendrían un papel clave en la regulación.

SITUACIÓN EN ARGENTINA DE LA RESISTENCIA A INSECTICIDAS EN POBLACIONES DEL MOSQUITO *Aedes aegypti*

Harburguer L.¹, P.V. Gonzalez.¹ ¹Centro de Investigaciones de Plagas e Insecticidas, CITEDEF-CONICET, Argentina. lharburguer@citedef.gob.ar

Aedes aegypti es el mosquito vector del virus del dengue que afecta a millones de personas cada año. Las intervenciones basadas en insecticidas han sido efectivas para su control, pero la resistencia desarrollada recientemente representa una amenaza creciente para su manejo. En este trabajo estudiamos la situación de la resistencia al insecticida permetrina en diferentes localidades de nuestro país: en el noroeste, Tartagal y Orán (Salta); en el noreste, Puerto Iguazú, Oberá, Posadas (Misiones) y Clorinda (Formosa); y en el centro del país, en la Ciudad de Córdoba. Se realizaron bioensayos toxicológicos utilizando papeles impregnados con la concentración discriminante (CD: 0,4%) de permetrina, 5X (2,0%), 10X (4,0%) y pirimifos-metilo (60 mg/m²), siguiendo el protocolo de la Organización Mundial de la Salud. Además, se genotipificaron las muestras mediante TaqMan qPCR para detectar tres polimorfismos de nucleótido único (SNP) asociados a resistencia *kdr*: V410L, V1016I y F1534C. Todas las poblaciones mostraron una alta resistencia a la permetrina, mientras que fueron completamente susceptibles al pirimifos-metilo. El análisis molecular detectó, por primera vez en Argentina, la presencia de la mutación V410L en todas las poblaciones analizadas. Se registró una alta frecuencia del genotipo triple mutante (LL+II+CC) en Clorinda (83,3%) y Puerto Iguazú (55,6%). Estos resultados evidencian la presencia y magnitud de la resistencia a permetrina en poblaciones de *Ae. aegypti* del país, aportando información clave para diseñar estrategias de control más eficaces.

RESISTENCIA GENÉTICA A INSECTICIDAS EN POBLACIONES DE *Aedes aegypti*: VARIACIONES INTER-BARRIALES EN POSADAS, MISIONES

Fay J.¹, M. Miretti.¹ ¹Grupo de Investigación en Genética Aplicada, Instituto de Biología Subtropical, UNaM-CONICET, Misiones, Argentina. jessy_gen@hotmail.com

Los insecticidas piretroides son ampliamente utilizados para controlar las poblaciones adultas del vector arboviral *Aedes aegypti*. Su uso intensivo condujo al desarrollo de resistencia genética en poblaciones de este vector a nivel mundial. Se ha reportado una creciente frecuencia y distribución de mutaciones en el gen codificante del canal de sodio dependiente de voltaje (Nav), sitio de acción de piretroides, que provocan resistencia al volteo (mutaciones *knock-down resistance -kdr*). El objetivo de nuestro trabajo fue determinar la presencia y distribución de los dos principales marcadores de resistencia genética a piretroides, *kdrV1016I* y *kdrF1534C*, mediante ensayos de genotipificación TaqMan-SNP, en poblaciones de *Ae. aegypti* de Posadas, Misiones. Identificamos la presencia de ambos alelos *kdr* en cuatro barrios de la ciudad con niveles socioeconómicos contrastantes y diferente abundancia de *Ae. aegypti*. Observamos una distribución desigual de las frecuencias de estas mutaciones dentro de la ciudad, indicando una potencial estructuración de las poblaciones de *Ae. aegypti* de acuerdo al contexto barrial, e.g. demografía, estado socio-económico, intervenciones de salud pública (fumigaciones, descacharrado). Los barrios con nivel socioeconómico alto mostraron más mosquitos y mayor frecuencia de mutaciones *kdr*. Nuestros resultados resaltan la relevancia de incorporar el monitoreo de la resistencia a insecticidas como herramienta para la planificación estratégica de intervenciones dirigidas a cada barrio por parte de Salud Pública.

ARQUITECTURA GENÉTICA DE LA RESPUESTA TOXICOLÓGICA A INSECTICIDAS

Fanara J.J.^{1,2}, M.C. Sabio¹, R. Alzogaray^{3,4}. ¹Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires (IEGEB, CONICET-UBA), Buenos Aires, Argentina; ²Laboratorio de Evolución, Departamento de Ecología Genética y Evolución, FCEN, UBA, Buenos Aires, Argentina; ³Centro de Investigaciones de Plagas e Insecticidas (UNIDEF-CITEDEF-CONICET-CIPEIN), Buenos Aires, Argentina; ⁴Escuela de Hábitat y Sostenibilidad, Universidad Nacional de San Martín, Buenos Aires, Argentina. jjfanara@ege.fcen.uba.ar

El control de las plagas que transmiten enfermedades y causan daños a los cultivos constituye un desafío para la biología, medicina y producción agrícola-ganadera. Los daños causados por insectos afectan millones de personas y/o provocan cuantiosas pérdidas económicas. Entre los métodos de control de plagas, el más práctico, eficaz y barato es el empleo de insecticidas; aunque el uso continuo de estos puede causar daños ambientales y generar mecanismos de resistencia. Analizamos diferentes aspectos de la interacción insecto-respuesta-insecticida mediante el estudio de la arquitectura genética de la respuesta toxicológica a los insecticidas monoterpenos citronelal y eucaliptol, así como a los formulados comerciales spinosad y lambda-cialotrina, empleando líneas isogénicas de *Drosophila melanogaster*. También, evaluamos la asociación entre el efecto de estos insecticidas y su robustez (evaluada a partir del coeficiente de variación ambiental). Detectamos variabilidad genética en la respuesta a los diferentes insecticidas en tanto que la asociación efecto-robustez fue insecticida-dependiente. Identificamos y caracterizamos genes y mecanismos moleculares que orquestan la resistencia a estos insecticidas. Finalmente, la ausencia de respuesta correlacionada a los insecticidas evaluados sugiere que la probabilidad de manifestar resistencia cruzada es baja. Estos resultados no sólo mejoran nuestra comprensión de la respuesta toxicológica, sino que ayudan a dilucidar los mecanismos de resistencia y, consecuentemente, a diseñar mejores estrategias de gestión en el control de plagas.

SIMPOSIO

AVANCES EN EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO A TRAVÉS DE METODOLOGÍA GENÓMICA

Del Rey G.!. Ex Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergadá" (CEDIE) CONICET. Fundación de Endocrinología Infantil (FEI). Hospital de Niños "Ricardo Gutiérrez", Buenos Aires, Argentina, Argentina. graciadelrey@cedie.org.ar

El diagnóstico genético es de alto alcance en el manejo y prevención de enfermedades en medicina y sus distintas orientaciones. En este simposio reuniremos especialistas en genómica, quienes disertarán sobre las competencias requeridas para la indicación de estas tecnologías a nivel de patología humana, y de los avances y beneficios desarrollados en este campo. Tiene como objetivo presentar nuevas herramientas de gran impacto tecnológico, como el *array* CGH, con aporte de variantes patogénicas o benignas, y la técnica de secuenciación de nueva generación (NGS), a través de paneles de genes, exoma clínico y exoma completo. Ambas son consideradas fundamentales para acelerar los alcances de la medicina de precisión con implicancia a nivel diagnóstico, selección de terapia personalizada y pronóstico de la enfermedad. Para estas tecnologías, resulta de suma importancia disponer de adecuadas bases de datos. Sin embargo, más allá del gran beneficio que generan sus aplicaciones respecto a las pruebas genéticas estándares, es necesario considerar también sus limitaciones. En la práctica clínica, pueden presentarse potenciales efectos negativos, errores de interpretación, o dilemas éticos respecto a la toma de decisiones ante hallazgos incidentales surgidos del análisis genético, cuyo rol en el asesoramiento genético, debe ser considerado.

IMPACTO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA TÉCNICA DE ARRAY-CGH EN EL LABORATORIO DE DESBALANCES CROMOSÓMICOS

Casali B.!. Laboratorio de Citogenética y Citogenómica, División de Endocrinología, Unidad de investigación traslacional- Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergadá", CONICET-FEI, Buenos Aires, Argentina. bcasali@cedie.org.ar

Los desbalances cromosómicos, o variaciones en el número de copias (CNVs) representan una causa importante de anomalías congénitas múltiples (ACM) y trastornos del neurodesarrollo (TND). Tradicionalmente, la determinación del cariotipo mediante la técnica de bandeado G complementada con la técnica de hibridación *in situ* fluorescente (FISH) ha logrado alcanzar un rendimiento diagnóstico del 3 al 7%. El advenimiento de la técnica de *array*-CGH, proporciona un método relativamente rápido para escanear el genoma en busca de pérdidas y ganancias de material genómico, con una resolución significativamente mayor alcanzando un rendimiento diagnóstico de 15-20%. Además, posibilita la caracterización molecular de reordenamientos cromosómicos detectados por bandeado G, precisando los puntos de corte, el tamaño de los segmentos involucrados y el contenido génico, facilitando la interpretación de los mecanismos patogénicos y la correlación cariotipo-fenotipo. Se presentarán los resultados obtenidos mediante la técnica de *array*-CGH en una cohorte de casi 500 niños/a con diagnóstico de TND y/o malformaciones mayores. Evaluaremos el rendimiento diagnóstico, las características de las CNV identificadas y las situaciones que requieren estudios complementarios y/o familiares. Asimismo, se expondrán los desafíos relacionados a la interpretación de ciertas CNVs y el modelo de trabajo interdisciplinario originados en nuestro hospital.

SECUENCIACIÓN MASIVA EN ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES: DIAGNÓSTICO DE PRECISIÓN EN LA ERA GENÓMICA

Foncuberta M.E.¹ ¹ Hospital de Pediatría S.A.M.I.C. "Prof. Dr. Juan P. Garrahan", Buenos Aires, Argentina. eugefoncu@gmail.com

Las enfermedades neuromusculares (ENM) abarcan un grupo heterogéneo de trastornos, en su mayoría hereditarios, que afectan distintos componentes de la unidad motora. Su presentación puede ser neonatal, infantil o del adulto. Dada la gran heterogeneidad clínica y genética, con más de 1.240 enfermedades y 697 genes asociados, la secuenciación de nueva generación (NGS) se considera una herramienta central para el diagnóstico molecular de precisión en este grupo de enfermedades. En esta presentación se expondrá la experiencia del grupo interdisciplinario de ENM de nuestro hospital en el diagnóstico de miopatías congénitas (CM), distrofias musculares, síndromes miasténicos congénitos (SMC) y distrofinopatías. Se presentarán casos clínicos representativos que incluyen tanto pacientes con variantes detectadas mediante NGS, como otros en los que fue necesario recurrir al análisis de ARN a partir de biopsias musculares, como estrategia complementaria ante resultados genómicos no concluyentes o negativos. Se enfatizará la importancia del diagnóstico molecular en los SMC, ya que permite orientar tratamientos específicos basados en el defecto genético identificado, con impacto directo en la elección terapéutica. El trabajo interdisciplinario entre neurólogos, anatomopatólogos, biólogos moleculares y bioinformáticos resulta esencial para optimizar el proceso diagnóstico, avanzar hacia una medicina de precisión que facilite un manejo personalizado y mejores oportunidades terapéuticas de los pacientes con ENM.

APLICACIONES CLÍNICAS DEL EXOMA COMPLETO: LA EVOLUCIÓN DEL DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Menazzi S.¹ ¹División Genética, Hospital de Clínicas "José de San Martín", CABA, Argentina. sebastian@genomit.com.ar

La secuenciación del exoma completo (WES, por sus siglas en inglés) ha transformado el diagnóstico genético en la práctica clínica, permitiendo una identificación más precisa y eficiente de las causas genéticas de una amplia variedad de enfermedades. Abordaremos las aplicaciones clínicas actuales de la WES, subrayando su impacto en el abordaje de patologías con alta heterogeneidad genética, fenotipos complejos o presentaciones atípicas. La WES permite analizar de forma simultánea la mayoría de las regiones codificantes del genoma, donde se encuentra aproximadamente 85% de las variantes genéticas patogénicas conocidas. Diversos estudios han demostrado que la WES alcanza una tasa diagnóstica de entre el 25% y el 40%, o incluso mayor, en pacientes con sospecha de enfermedad genética, superando significativamente a métodos diagnósticos convencionales. Se presentarán casos clínicos en los que la técnica WES ha sido clave para establecer un diagnóstico certero, permitiendo no solo confirmar o redefinir diagnósticos previos, sino también orientar decisiones terapéuticas y asesoramiento genético familiar. Se destacará especialmente su utilidad en enfermedades poco frecuentes, trastornos del neurodesarrollo y enfermedades metabólicas hereditarias. Finalmente, se discutirá cómo el exoma completo está siendo incorporado progresivamente en los algoritmos de diagnóstico clínico, convirtiéndose en una herramienta central dentro de la medicina. Este cambio de paradigma representa un paso fundamental hacia un enfoque más preciso y centrado en el paciente en el manejo de enfermedades de base genética.

DIFICULTADES EN LA INTERPRETACIÓN DE LOS ESTUDIOS MOLECULAR POR NGS

Moya G. I. Instituto Bioética, Universidad Católica Argentina, Argentina. gracielamoya@uca.edu.ar

Las tecnologías de secuenciación de masiva (NGS) han ampliado las aplicaciones de la genómica en los campos de biomedicina, ya que permite la obtención rápida y relativamente económica de datos genómicos masivos con mayor precisión y resolución. Estas tecnologías se aplican tanto en las áreas de investigación básica, investigación clínica, y asistencia clínica. Sin embargo, la rápida adopción de la NGS plantea importantes desafíos en la validación analítica, la validación clínica y la utilidad médica en la práctica clínica, como también en el uso secundario, almacenamiento y custodia de los datos obtenidos. Se analizarán estos desafíos en los aspectos técnicos, asistenciales y de gobernanza centrados en el cuidado de la persona, entendiendo que los resultados de los estudios genéticos deben provocar un cambio positivo en la vida de las personas.

SIMPOSIO

“UNA SOLA SALUD”, HERRAMIENTAS GENÉTICAS PARA LA SOLUCIÓN DE PROBLEMAS DE INTERÉS MÉDICO Y AMBIENTAL

Seoane A.¹. ¹Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET), Ing. Fernando Noel Dulout, Facultad de Ciencias Veterinarias (UNLP-CONICET), La Plata, Argentina. analiaseoane@hotmail.com

El concepto «Una sola salud» hace referencia a un enfoque integral y unificador cuyo objetivo es equilibrar y optimizar la salud de las personas, los animales y los ecosistemas. Utiliza los vínculos estrechos e interdependientes que existen entre estos campos para establecer nuevos métodos de vigilancia y control de enfermedades (OMS, 2023). En este contexto, los ensayos de genotoxicidad permiten evaluar la magnitud y el tipo de daño inducido en el material genético. Desde principios del siglo XX han ido evolucionado y durante los últimos cincuenta años se han desarrollado nuevas metodologías que constituyen un aporte fundamental no sólo para la genética sino también para innumerables áreas relacionadas, tales como el diagnóstico de enfermedades, la evaluación de productos utilizados en medicina veterinaria y desarrollos agropecuarios, la valoración del efecto de aditivos alimentarios, vitaminas y minerales, el monitoreo ambiental y la evaluación por exposición ocupacional, entre otras. El objetivo del presente simposio es mostrar un abanico de investigaciones en las cuales se abordan algunas de estas problemáticas empleando modelos experimentales que se basan en ensayos de genotoxicidad. De esta manera la propuesta atraviesa transversalmente diferentes áreas del conocimiento científico, combinando distintos campos como exposición ambiental, salud humana y bienestar animal.

PREVENCIÓN DE LA ANEMIA DEL LACTANTE: ¿HIERRO DIARIO O SEMANAL?, IMPACTO SOBRE LA ESTABILIDAD GENÓMICA

Padula G.^{1,2}, R. Gambaro¹, T. Manso¹, A. Seoane¹, L. Disalvo³, A. Varea³, H. González³. ¹Instituto de Genética Veterinaria, Ing. Fernando Noel Dulout, FCV/UNLP-CONICET, La Plata, Argentina; ²Facultad de Ciencias Naturales y Museo, UNLP, La Plata, Argentina; ³Instituto de Desarrollo e Investigaciones Pediátricas (IDIP), Prof Dr. Fernando Viteri, Hospital de Niños de la Plata (MNS/CIC-PBA), La Plata, Argentina. giselpadula@conicet.gov.ar

La deficiencia de hierro (DH) es la carencia nutricional más prevalente y la principal causa de anemia (ADH) en menores de dos años. Existe consenso acerca de una suplementación diaria con sulfato ferroso para prevenir la ADH. Por su parte, el exceso de hierro puede producir inestabilidad genómica, provocando estrés oxidativo y daño genético. Una administración semanal podría tener similar eficacia, mayor efectividad y menores efectos adversos. Los objetivos del trabajo fueron comparar la efectividad de la administración con hierro diario y semanal para la prevención de DH y ADH y analizar el impacto en la estabilidad genómica. Se llevó a cabo un ensayo clínico controlado en lactantes que concurren al IDIP (Hospital de Niños de La Plata). Los mismos fueron aleatorizados para la suplementación diaria/semanal/sin intervención. Se evaluó anemia (hemoglobina), estado nutricional de hierro (ferritina) y estabilidad genómica (ensayo cometa, CAT, SOD y T-BARS) a los tres y seis meses de vida. Los lactantes suplementados tuvieron prevalencias de DH y ADH significativamente inferiores a los lactantes sin intervención ($p=0,0103$ y $0,0007$). La administración semanal fue igualmente efectiva a la diaria en la prevención de DH y ADH. No se hallaron diferencias significativas en la incidencia de efectos adversos, adherencia, indicadores de estrés oxidativo y daño genético al comparar ambas formas de administración. Estos hallazgos podrían servir para el diseño de nuevas estrategias de prevención que atiendan a la disminución de esta patología que tiene severas consecuencias en la salud humana.

GENOTOXICIDAD DE PLAGUICIDAS: AVANCES EN LA DETECCIÓN DE LOS MECANISMOS DE DAÑO EN DIFERENTES MODELOS EXPERIMENTALES

Soloneski S^{1,2}. ¹Facultad de Ciencias Naturales y Museo, Universidad Nacional de La Plata, La Plata, Argentina; ²Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Tecnológicas, Argentina. ssoloneski@yahoo.com.ar

Diversas actividades antropogénicas introducen grandes cantidades de plaguicidas al ambiente sin considerar su persistencia, bioacumulación y toxicidad. Aunque los plaguicidas contribuyen significativamente a la producción agrícola y al estilo de vida actual, su uso masivo ocasiona graves impactos al ambiente y a la biota, tales como la generación de resistencia a plagas, la contaminación del aire, suelo y agua, la toxicidad aguda y crónica en organismos no blanco, entre otros. En nuestro grupo evaluamos la genotoxicidad y los posibles mecanismos de acción ejercidos por formulaciones comerciales de plaguicidas usadas en Argentina en base a imidacloprid, 2,4-D, lambdacialotrina, tiametoxam, dicamba, metomil, abamectina, prometrina en diversos modelos experimentales como larvas de anuros *Rhinella arenarum* e *Hypsiboas pulchellus* y en peces *Cnesterodon decemmaculatus*. Como estimadores de daño al ADN empleamos el ensayo de micronúcleos y anomalías nucleares y el ensayo cometa tradicional y con uso de enzimas de restricción, así como la respuesta antioxidante. Los resultados muestran un marcado efecto genotóxico de las formulaciones estudiadas y destacan la necesidad de incluir una batería de bioensayos a la hora de caracterizar su perfil genotóxico. Además, subrayan la necesidad de un uso más controlado, no sólo por los efectos ocasionados sobre la fauna autóctona, sino también por los riesgos que implican para la salud de trabajadores agrícolas y la población en general potencialmente expuesta a estos compuestos de uso permitido y no adecuadamente regulado por parte de nuestras administraciones.

VALIDACIÓN DE MÉTODOS ALTERNATIVOS AL USO DE ANIMALES PARA LA EVALUACIÓN DE ALTERACIONES REPRODUCTIVAS INDUCIDAS POR PRODUCTOS QUÍMICOS EN ARGENTINA

Carranza-Martin A.¹, N. Nikoloff¹. ¹Facultad de Ingeniería y Ciencias Agrarias, Pontificia Universidad Católica Argentina - Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Buenos Aires, Argentina. carranza.anita@gmail.com

En los últimos años ha aumentado el consenso social en torno al trato ético hacia los animales de experimentación, lo que ha impulsado la aplicación del principio de las 3Rs. Se considera método alternativo a toda modificación de los protocolos que permita minimizar el sufrimiento animal, sustituir el uso de organismos vivos por sistemas *in vitro* o especies de menor complejidad biológica, y reducir el número de animales. A partir de la prohibición en la Unión Europea (UE) del uso de animales para realizar ensayos de productos cosméticos, numerosos países, incluida Argentina, han mostrado interés en el desarrollo de métodos alternativos. Sin embargo, en el área de la toxicología reproductiva, su implementación aún es incipiente. En este contexto, la UE financió el proyecto ReProTect, orientado al desarrollo e integración de modelos *in vitro* capaces de evaluar efectos adversos sobre la fertilidad en mamíferos. Se diseñaron ensayos como la maduración *in vitro* de ovocitos bovinos (MIVb), fertilización *in vitro* y desarrollo embrionario temprano, propuestos como métodos alternativos a las guías OCDE TG 414, 415, 416, 421 e ICH S5A. Asimismo, se desarrollaron ensayos en espermatozoides como el de daño en ADN, reacción acrosomal e integridad de la membrana espermática. Varios de estos *tests* han sido validados, destacándose el MIVb que fue incorporado a la base de datos ECVAM (DB-ALM, Protocolo N.º 129). El objetivo es presentar los avances en la adopción y adaptación de metodologías *in vitro* alternativas en el ámbito argentino.

IMPACTO DE MONOCULTIVO DE PINO EN ANFIBIOS ANUROS DE MISIONES: UNA MIRADA ECOTOXICOLÓGICA

Schvezov N., J. Caffetti¹. ¹Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, UNaM, Misiones, Argentina.
natashaschvezov@fceqyn.unam.edu.ar

El monocultivo de plantaciones de árboles ha reemplazado grandes áreas de bosque nativo del mundo, reduciendo la heterogeneidad del paisaje, el número y diversidad de hábitats disponibles a las especies, y por ende la biodiversidad de fauna. La fauna nativa que permanece en los monocultivos de árboles puede verse afectada por los cambios fisicoquímicos a causa de la hojarasca y el suelo, particularmente en las charcas donde la hojarasca tiende a acumularse. La provincia de Misiones es una de las zonas forestales más importantes de Argentina, donde grandes extensiones de Bosque Atlántico han sido reemplazadas por monocultivos de pino. Las masas de agua en las plantaciones de pinos podrían no proveer un hábitat adecuado para la reproducción de anuros, donde ya se han observado variaciones en la composición de sus comunidades. En una primera etapa se ha estudiado la respuesta de larvas de dos especies de anuros, *Odonotphrynus reigi* y *Leptodactylus luctator* frente al suelo de pino y al suelo proveniente del bosque natural. Luego se observó la respuesta de *O. reigi* frente a las acículas de pino. En ambos casos se analizó: crecimiento, desarrollo, sistema antioxidante y daño genético. Los resultados de los experimentos muestran que *L. luctator* no presenta la tolerancia que presenta *O. reigi* frente a los suelos de monocultivo de pino, pero, aun así, esa tolerancia tiene un costo ya que las respuestas de estrés oxidativo y daño genético a las acículas de pino demuestran posibles daños en el desarrollo del animal a adulto.

SIMPOSIO

DIAGNÓSTICO GENÉTICO PRENATAL EN PACIENTES DEL NEA. IMPORTANCIA DEL TRABAJO EN REDES DESDE LA SALUD PÚBLICA

Martens I.S.M.¹. ¹ Instituto de Genética Humana de Misiones (IGeHM), Misiones, Argentina. ismmartens@gmail.com

La intervención oportuna del médico genetista es fundamental en embarazos con sospecha de anomalías cromosómicas, ya sea a partir de un *screening* de alto riesgo o por la detección de malformaciones fetales. Estos casos requieren estudios de diagnóstico genético específicos. Si bien el cariotipo es el método de referencia para el diagnóstico y cuando está disponible se recurre al *microarray* cromosómico, la incorporación de técnicas moleculares como la QF-PCR ofrece importantes ventajas: mayor rapidez, confiabilidad, menores requerimientos en la muestra y mayor versatilidad. Durante el primer trimestre, aproximadamente el 50% de los embarazos se pierden, siendo las anomalías cromosómicas las responsables del 70% de los abortos espontáneos tempranos y de aproximadamente el 3% de los nacidos vivos con anomalías congénitas. Se expondrán los avances logrados gracias al trabajo conjunto de diversas instituciones provinciales y nacionales vinculadas a los servicios de salud y a los sectores de ciencia, tecnología e innovación. Los expositores propuestos tienen amplia y reconocida trayectoria en su campo y pertenecen a algunas de estas instituciones, en tanto que la coordinadora del simposio, es quien lleva a cabo localmente el proyecto de implementación de la técnica de QF-PCR, como responsable del Laboratorio de Genética Molecular del IGeHM. Se debatirán los obstáculos que dificultan el acceso equitativo a este tipo de diagnóstico y se destacará la importancia del recurso estratégico con el que cuenta Misiones para la ejecución de proyectos que integran el diagnóstico genético.

VENTAJAS DE LA TÉCNICA QF-PCR EN EL DIAGNÓSTICO DE ANEUPLOIDÍAS FRECUENTES EN MUESTRAS PRENATALES Y DE ABORTOS ESPONTÁNEOS

Primost I.¹. ¹ Laboratorio de Biología Molecular y Genética, Hospital Dr. Abete, Malvinas Argentinas, Buenos Aires, Argentina. ivanaprimost@gmail.com

El diagnóstico genético prenatal oportuno y preciso es fundamental para la toma de decisiones clínicas, especialmente ante hallazgos ecográficos sugestivos de aneuploidías o en el contexto de abortos espontáneos. En ese marco, la técnica QF-PCR (Quantitative Fluorescent PCR) se presenta como una herramienta de alto valor clínico por su rapidez, confiabilidad y aplicabilidad en laboratorios de biología molecular con equipamiento básico. Esta metodología permite detectar las aneuploidías más frecuentes (trisomías 13, 18 y 21, así como alteraciones en cromosomas sexuales X e Y) mediante el análisis de repeticiones cortas en tándem (STRs) amplificadas por PCR y separadas por electroforesis capilar. Entre sus ventajas se destacan el corto tiempo de respuesta (24-48 horas), la alta sensibilidad y especificidad, y la posibilidad de utilizar ADN de menor calidad y cantidad respecto a otros enfoques. En nuestro entorno, la implementación local de esta técnica implicó un proceso de transferencia y puesta a punto que resultó en una mejora concreta en los tiempos diagnósticos, sin comprometer la calidad analítica. Si bien no reemplaza al cariotipo convencional para el análisis estructural, la QF-PCR cumple un rol complementario fundamental, en especial en casos en los que el tiempo y la viabilidad celular son limitantes. Su incorporación ha permitido optimizar el abordaje de pacientes con embarazos de riesgo, y posiciona al diagnóstico molecular como un pilar dentro de la estrategia local de salud reproductiva.

IMPLEMENTACIÓN DE PROTOCOLO DE DIAGNÓSTICO PRENATAL EN EL PARQUE DE LA SALUD, HOSPITAL MATERNO NEONATAL E INSTITUTO DE GENÉTICA HUMANA DE LA PROVINCIA DE MISIONES

Heis Mendoza M.E.^{1,2}. ¹Instituto de Genética Humana de la Provincia de Misiones (IGeHM), Misiones, Argentina; ²Hospital Materno Neonatal (HMN), Misiones, Argentina. eugeniaheism@gmail.com

La detección temprana de anomalías cromosómicas durante el embarazo es crucial para la atención adecuada de la salud materno-infantil. En este contexto, el presente estudio tuvo como objetivo evaluar la implementación un protocolo de diagnóstico prenatal en el HMN y el IGeHM del Parque de la Salud, resaltando la intervención del médico genetista en casos con sospecha de anomalías de alto riesgo a aneuploidías, detectados en el *screening* combinado del primer trimestre o mediante la identificación ecográfica de malformaciones mayores estructurales. Se llevó a cabo un análisis retrospectivo de las derivaciones al Laboratorio del IGeHM durante un período de dos años, donde se evaluaron 79 casos, y se aplicaron técnicas de diagnóstico como la amniocentesis, biopsia de vellosidades coriales y análisis de cariotipos y QF PCR. Los resultados mostraron que el 34% de los casos derivados presentaron anomalías cromosómicas lo que resalta, la importancia de la implementación del protocolo de diagnóstico prenatal para confirmar el diagnóstico. La discusión expone que la colaboración interdisciplinaria y la intervención oportuna del médico genetista son fundamentales para ofrecer a las familias información clara, apoyo emocional y opciones de manejo adecuado. En conclusión, la implementación del protocolo de diagnóstico prenatal no solo mejora la capacidad de identificación y diagnóstico de anomalías, sino también promueve la toma de decisiones subrayando la relevancia de una atención médica multidisciplinaria en el contexto prenatal. La continua evaluación y optimización de este enfoque son esenciales para el futuro de la medicina prenatal en la región.

PROPUESTAS PARA ABORDAR LA ATENCIÓN DE LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN TODO EL PAÍS

Aguirre M.Á.¹ Centro Nacional de Genética Médica, Buenos Aires, Argentina. maaguirre_ar@yahoo.com

En Argentina las anomalías congénitas ya representan el 30% de las causas de mortalidad infantil y alrededor del 10% de discapacidades crónicas en niños. La asistencia en anomalías congénitas es hoy limitada en el subsector público y no barca todo el país. En primer lugar, hay que jerarquizar la atención especializada mediante servicios de genética médica regionales o en los principales hospitales de cada provincia y que estos cuenten con al menos un médico genetista y laboratorios dotados con personal especializado en citogenética y genómica. En segundo lugar, hay que establecer un sistema de redes de centros con complejidad creciente y geográficamente distribuidos para diagnóstico y tratamiento de patologías específicas. También hay que garantizar un presupuesto para cubrir los gastos de estudios genómicos complejos, preferentemente en centros nacionales. Se necesitan guías clínicas para el manejo de las anomalías congénitas más frecuentes como defectos cardíacos, espina bífida y anomalías cromosómicas. Finalmente, y debido a que el 60% de las embarazadas se atiende en el sistema público, hay que garantizar equipos multidisciplinarios para procedimientos de diagnóstico prenatal desde primer trimestre del embarazo.

SIMPOSIO

GENÉTICA DEL CÁNCER

De Campos Nebel M.†. †Instituto de Medicina Experimental (CONICET-ANM), CABA, Argentina. nebelm@gmail.com

A pesar del avance en la detección y tratamiento del cáncer; este continúa desafiando a la salud pública mundial. La heterogeneidad genética subyace a su complejidad, donde mutaciones somáticas, inestabilidad genómica y alteraciones epigenéticas impulsan la progresión tumoral y la resistencia terapéutica. Este simposio aborda avances traslacionales en cuatro ejes clave. 1) Carcinogénesis asociada a agentes infecciosos. Se presentarán datos en carcinoma anal asociado a VPH/HIV y datos ómicos que reportan a microbiomas de progresión premaligna y firmas transcriptómicas predictores de respuesta completa al tratamiento. 2) Supresores tumorales en osteosarcoma pediátrico, donde la desregulación del eje miR-10b/HOXD10/RHOC afecta la agresividad del mismo. 3) Medicina de precisión en tumores de mama luminal, donde el ratio entre isoformas del receptor de progesterona condiciona la respuesta terapéutica. Se mostrarán resultados de ensayos clínicos con mifepristona, y se discutirá el uso de antiprostágenos y moduladores del receptor de estrógenos para terapias combinadas. 4) Innovaciones terapéuticas contra resistencias, ya que la mayoría de las muertes en pacientes con tumores metastásicos responden a recaídas por células resistentes. Se abordará un modelo de células madres tumorales en cáncer de mama, el reposicionamiento de fármacos y el desarrollo de modelos computacionales predictivos de progresión tumoral. Se ilustrarán diferentes estrategias para identificar dianas en diferentes contextos, validar biomarcadores traslacionales y generar herramientas predictivas innovadoras.

CARACTERIZACIÓN ÓMICA DE UNA NEOPLASIA MALIGNA RARA ASOCIADA AL VPH Y AL VIH/SIDA

Abba M.C.†. †Centro de Investigaciones Inmunológicas Básicas y Aplicadas, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de La Plata, La Plata, Buenos Aires, Argentina. mcabba@gmail.com

El carcinoma de células escamosas de ano (CCEA) es una neoplasia maligna rara del tracto gastrointestinal asociada a la infección con el VPH de alto riesgo y con una incidencia creciente entre adultos jóvenes con VIH/SIDA. En este estudio se presenta la caracterización de los cambios genómicos, transcriptómicos y del microbioma en la progresión de lesiones premalignas al CCEA, así como la identificación de biomarcadores predictivos de respuesta a quimioradioterapia (QRT) en pacientes expuestos al VPH/VIH. El análisis del microbioma de la mucosa anal permitió identificar diversas especies bacterianas de los géneros *Fusobacterium* y *Bacteroides* con mayor prevalencia en CCEA. Estas especies se correlacionaron con el aporte de enzimas y oncoproteínas que representan posibles marcadores diagnóstico o terapéutico. El análisis no supervisado del transcriptoma identificó grupos de muestras que reflejaban el diagnóstico histológico, el infiltrado inmune, la infección con el VPH/VIH y la actividad de diversas vías de señalización, que en conjunto recapitulan la historia natural del CCEA. Además, identificamos una firma genética asociada a la respuesta completa a la QRT en pacientes con CCEA. El análisis del infiltrado inmune tumoral reveló que los pacientes respondedores a la QRT exhibieron un enriquecimiento de células Tcm en estructuras linfoides terciarias, así como de Trm en las regiones epiteliales de los tumores en asociación con una mejor supervivencia general y libre de enfermedad, que los posicionan como fuertes biomarcadores predictivos de respuesta a QRT.

SUPRESORES TUMORALES EN OSTEOSARCOMAS: METASTAMIRS Y VÍAS DE SEÑALIZACIÓN DEL DESARROLLO EMBRIONARIO COMO FACTORES DE PEOR PRONÓSTICO

Brassesco Annichini M.S.¹. ¹Laboratório de Biologia Celular e Oncogenética, Departamento de Biologia, Faculdade de Filosofia, Ciências e Letras de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Brasil. solbrassesco@usp.br

A pesar de los avances en las estrategias terapéuticas, aproximadamente un tercio de los pacientes pediátricos con osteosarcoma (OS) experimentan recurrencias posquirúrgicas y metástasis, con tasas de supervivencia inferiores al 20% en cinco años. En las últimas décadas, la desregulación de metastamirs y vías de señalización del desarrollo embrionario se han consolidado como rasgos distintivos de la fisiopatología tumoral pediátrica. En este contexto, el eje miR-10b-HOXD10-RHOC participa en procesos clave como la remodelación de la matriz extracelular, invasión y progresión tumoral. Nuestros datos revelan que, aunque la expresión del miR-10b está asociada con mayor grado histológico, sus niveles no difieren significativamente entre tejidos tumorales y controles. Además, su sobreexpresión no afecta los niveles de HOXD10. Este último, implicado en la osificación del esqueleto axial y apendicular, presenta niveles de expresión elevados en OS; sin embargo, sus niveles proteicos están inversamente correlacionados con parámetros clínicos adversos. Niveles bajos de HOXD10 se asocian con mayor volumen tumoral, menor respuesta Huvos y peor supervivencia. Experimentos funcionales demostraron que el silenciamiento de *HOXD10* promueve la proliferación y la capacidad invasiva, incentivando la formación de metástasis en modelos ortotópicos. Análisis transcriptómicos sugieren que HOXD10 regula procesos como el espliceosoma, proteasoma, presentación antigénica por MHC-I y componentes de la matriz extracelular, lo que podría explicar el fenotipo más agresivo observado en su ausencia.

LA IMPORTANCIA DE LLAMARSE RECEPTOR DE PROGESTERONA. UN GEN, DOS ISOFORMAS Y SU RELEVANCIA EN EL TRATAMIENTO DEL CÁNCER DE MAMA, DE LA MESADA A LA CLÍNICA

Rojas P.¹. ¹Instituto de Biología y Medicina Experimental, CONICET, Argentina. parojas2010@gmail.com

En el cáncer de mama los tumores de tipo luminal representan el 70%. Estos expresan receptores de estrógeno (ER) y progesterona (PR) y ambos se evalúan como marcadores pronósticos. Aunque las terapias actuales tienen como blanco al ER, la relevancia del PR en el desarrollo tumoral está ampliamente estudiada. El PR es un factor de transcripción con dos isoformas preponderantes codificadas por un mismo gen, la isoforma A (PRA) y la isoforma B (PRB). Nuestro laboratorio demostró que los antiprogestágenos pueden inhibir o no el crecimiento tumoral dependiendo de la expresión de estas isoformas con diferentes funciones. Esto nos llevó a la realización de un estudio clínico (NCT02651844) que mostró que el tratamiento neoadyuvante con Mifepristona, durante 15 días, en pacientes que expresan altos niveles de PRA, induce una disminución en la proliferación de los tumores. Los estudios de RNA-seq y proteómica mostraron en las pacientes tratadas una regulación negativa en las vías de señalización relacionadas con la proliferación celular y positiva en las vías relacionadas con los bioprocesos inmunitarios y la remodelación de la matriz extracelular. Nuestros resultados muestran que en el subgrupo de pacientes luminales con alta proporción de PRA/PRB, el tratamiento con antiprogestágenos sería beneficioso, más aún abre la puerta a estudios que evalúen la combinación de terapias junto con los moduladores del receptor de estrógeno, con el fin de mejorar la respuesta de los tratamientos endocrinos estándares.

CÉLULAS MADRE TUMORALES: NUEVOS HORIZONTES Y MODELOS EN INNOVACIÓN TERAPÉUTICA

Vellón L.¹ Instituto de Biología y Medicina Experimental, CONICET, Argentina. l.vellon@ibyme.org.ar

Las células madre tumorales (CMTs) son altamente tumorigénicas y se las implica directamente en la resistencia a quimioterapia y radioterapia, lo que les confiere una gran importancia como dianas terapéuticas en cáncer. En este sentido, los principales objetivos de nuestro laboratorio son: I) puesta a punto de técnicas de cultivo a largo plazo de células con capacidad de autorrenovación en tumores mamarios, II) reposicionamiento de drogas e identificación de nuevos agentes anti-CMT que contribuyan a una gestión más eficiente del cáncer, y III) generación de modelos matemáticos/computacionales que permitan realizar predicciones fiables de la progresión tumoral y guíen el diseño experimental a futuro. En vista de estos objetivos, describiremos los modelos de CMT de mama disponibles en el laboratorio: modelos CRISPR-Cas9 activador con sobreexpresión del enzima limitante en la síntesis de colesterol que muestran características CMTs, y modelos celulares reprogramados con los factores de Yamanaka y tumoroesferas. Usamos estos modelos para estudiar el reposicionamiento de drogas de uso común en otros campos médicos, como las estatinas, y para el estudio de nuevos agentes en el campo de la oncología, como iones inorgánicos para tratamiento local de cáncer de mama. Además de estos abordajes *in vitro*, estamos desarrollando modelos matemáticos y computacionales en colaboración con el Grupo de Biología Matemática de la Facultad de Matemática, Astronomía, Física y Computación (FAMAF, UNC) que permitan simular condiciones experimentales inaccesibles *in vitro* y brindar soluciones más efectivas desde un punto de vista costo-beneficio.

SIMPOSIO

MEJORAMIENTO GENÉTICO DE YERBA MATE: INNOVACIONES Y DESAFÍOS

Schoffen V.C.¹, A.M. Gottlieb², I. Wendling³, M. Miretti⁴. ¹Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria – Estación Experimental Agropecuaria Cerro Azul, Misiones, Argentina; ²Laboratorio de Citogenética y Evolución (LACyE), Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires (IEGEBA, CONICET-UBA), Buenos Aires, Argentina; ³Empresa Brasileira de Pesquisa Agropecuária – Embrapa Florestas, Brasil; ⁴Grupo de Investigación en Genética Aplicada, Instituto de Biología Subtropical, UNaM-CONICET, Misiones, Argentina. schoffen.vanesa@inta.gov.ar

La yerba mate (*Ilex paraguariensis* St. Hil.) es un cultivo industrial de gran relevancia socioeconómica y cultural para el noreste de Argentina, sur de Brasil y parte de Paraguay. En esta región, destacan los programas de mejoramiento genético (PMG) llevados adelante por el Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA) en Argentina y por la Empresa Brasileña de Pesquisa Agropecuaria (EMBRAPA) en Brasil. Estos programas han focalizado en la selección por arquitectura de planta, adaptación al cultivo y rendimiento en hoja verde. El crecimiento constante de la demanda por parte de los diferentes sectores yerbateros, junto con los avances en investigación, ha logrado la incorporación de cultivares élite al mercado sudamericano de la mano de diversas instituciones. Paralelamente, los estudios filogenéticos del género *Ilex* han impulsado el desarrollo de herramientas para la conservación del germoplasma, la caracterización de la variabilidad genética y la selección de materiales parentales para cruzamientos. Asimismo, la aplicación de enfoques genómicos y funcionales en yerba mate ha facilitado la identificación de expresiones génicas diferenciales asociadas a la producción de metabolitos secundarios de interés. En este contexto, los PMG enfrentan el desafío permanente de incorporar nuevos materiales con diversidad genética que garanticen la sustentabilidad del cultivo frente a escenarios climáticos cambiantes. A su vez, se busca mantener y mejorar parámetros de calidad y perfiles bioactivos que respondan a las demandas de un mercado en constante evolución.

MEJORAMIENTO DE YERBA MATE EN INTA: HISTORIA, AVANCES Y DESAFÍOS

Schoffen V.C.¹, E.C. Belaber², A.C. Gianini Aquino¹, G.H. Antunez¹, S. Molina¹. ¹Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA), Estación Experimental Agropecuaria (EEA) Cerro Azul, Misiones, Argentina; ²INTA, EEA Montecarlo. schoffen.vanesa@inta.gov.ar

El Programa de Mejoramiento Genético de Yerba Mate del INTA, iniciado en 1970, respondió a la necesidad de aumentar la productividad y la adaptación del cultivo. Su primera etapa se centró en selecciones fenotípicas, lo que permitió establecer ensayos de progenies y huertos semilleros, sentando las bases del mejoramiento yerbatero. A lo largo del tiempo, el programa logró capitalizar la diversidad genética mediante la recolección de ejemplares en distintas regiones de la distribución natural en Argentina. Desde 2017, se incorporaron herramientas de genética cuantitativa para optimizar la eficiencia de selección y aprovechar la variabilidad individual. Esto incluyó el establecimiento de ensayos de progenies de polinización libre en ambientes contrastantes para evaluar interacciones genotipo-ambiente, y el desarrollo de una técnica de cruzamientos dirigidos, a partir de la cual se iniciaron cruzamientos controlados entre individuos superiores. Estos esfuerzos consolidan al programa del INTA en su misión de integrar nuevas tecnologías y genotipos, respondiendo a las demandas actuales y potenciales de un mercado creciente, desarrollando futuros cultivares aún más eficientes y competitivos.

PASSADO, PRESENTE E FUTURO DO MELHORAMENTO GENÉTICO DA ERVA-MATE NO BRASIL

Wendling I.¹ ¹Embrapa Florestas, Colombo, PR, Brasil; Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba, PR, Brasil. ivar.wendling@embrapa.br

O programa de melhoramento genético da erva-mate no Brasil foi iniciado em 1985, com foco em coleta e conservação de germoplasma, com coleta de sementes em SC, no RS, no PR e no MS. A partir de 1994, em vários momentos foram novamente coletadas sementes em diferentes municípios daqueles estados para a instalação de testes combinados de procedências e progênies em diferentes locais. Em todos os testes, numa primeira etapa, a principal característica avaliada foi a produção de massa foliar, com classificação dos indivíduos com base em seus valores genéticos. Nas etapas subsequentes, foram também avaliadas características associadas à qualidade dos produtos, por meio de análises químicas e sensoriais. A partir de 2002, estudos de miniestaquia dos indivíduos adultos de erva-mate foram desenvolvidos para o estabelecimento de plantios clonais, passo importante para a silvicultura clonal da espécie. O primeiro teste clonal com a técnica de miniestaquia foi estabelecido em 2013 e, atualmente a silvicultura clonal da erva-mate no Brasil encontra-se dominada, com produção comercial de mudas de cultivares superiores por viveiros credenciados. A partir de 2023 o primeiro teste com híbridos intraespecíficos, com foco em produtividade e composição química diferenciada, chegou em campo e inaugurou uma nova era no melhoramento genético da espécie. Cada vez mais o programa de melhoramento genético da erva-mate no Brasil está associado com empresas, instituições de pesquisa e desenvolvimento, visando a formação de produtos diferenciados com os novos materiais genéticos em avaliação.

FILOGENIA DEL GÉNERO *Ilex*, GENÉTICA POBLACIONAL Y RESERVORIOS DE VARIABILIDAD EN YERBA MATE NATIVA

Gottlieb A.¹ ¹Laboratorio de Citogenética y Evolución (LACyE), Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires (IEGEB, CONICET-UBA), Buenos Aires, Argentina. gottlieb@ege.fcen.uba.ar

Esta presentación aborda los interrogantes macro y microevolutivos que guían nuestra investigación sobre *Ilex paraguariensis* A. St.-Hil., una especie emblemática y enigmática. En este contexto, discutiremos acerca del origen de *I. paraguariensis* y de las relaciones filogenéticas de esta especie con otras *Ilex* del sur de Sudamérica, a partir de datos obtenidos mediante marcadores nucleares y cloroplastídicos. Si bien parciales, los resultados actuales son, por lo menos, inesperados. También abordaremos aspectos de la variabilidad genética de las poblaciones silvestres de yerba mate en Argentina, comparándola tanto con la diversidad genética observada en las poblaciones de Brasil y Uruguay, como con la albergada en parte del acervo mantenido en el Banco de Germoplasma de *Ilex* (EEA-INTA, Cerro Azul). La información proviene de la caracterización genética de más de 200 plantas de yerba mate, utilizando marcadores microsatélites especie-específicos. Con estos datos, se estimaron parámetros poblacionales típicos y se realizaron análisis de agrupamiento bayesianos no supervisados, así como de interpolación genética espacial. En este tema, nuestros hallazgos resaltan el valor intrínseco del área argentina bajo estudio (Campo Anexo M. Belgrano, INTA) y la importancia crítica de la identificación de su acervo genético. Dada la relevancia socioeconómica del cultivo de yerba mate, la implementación de estrategias de conservación de los yerbales silvestres resulta fundamental para garantizar la resiliencia del cultivo frente a futuros desafíos bióticos y/o abióticos.

DIVERSIDAD GENÓMICA Y FUNCIONAL DE YERBA MATE: BASES PARA SELECCIÓN POR CALIDAD NUTRACÉUTICA

Fay J.¹, S. Litwiñiuk¹, V. Preussler¹, V. Schoffen², M. Kryvenki², M.E. Gauchat³, M. Miretti¹. ¹Grupo de Investigación en Genética Aplicada, Instituto de Biología Subtropical, FCEQyN, UNaM-CONICET, Misiones, Argentina; ²Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA), EEA Cerro Azul, Misiones, Argentina; ³INTA, EEA Montecarlo, Misiones, Argentina. mmiretti@fceqyn.unam.edu.ar

La producción yerba mate (YM), *Ilex paraguariensis* St. Hil., tiene relevancia socio-cultural y económica en Argentina, Paraguay, Brasil y Uruguay. Numerosas investigaciones demostraron consistentemente que las infusiones de YM están asociadas a beneficios en salud, principalmente debido al alto poder antioxidante de sus polifenoles. El uso de diversos polimorfismos genéticos fue clave para describir la variabilidad genética de poblaciones de YM, sin embargo, poco se conoce sobre la diversidad genómica y aspectos funcionales responsables del contenido antioxidante en cultivares de YM. El objetivo de esta investigación fue evaluar la actividad de genes involucrados en la vía de los polifenoles mediante la expresión global de genes e identificar variantes en la porción codificante del genoma de *I. paraguariensis*. Con datos de secuenciación de bibliotecas de expresión (RNA-Seq) tejido específicas para diferentes plantas de YM previamente obtenidos, se construyeron >24.000 transcritos de longitud completa identificándose más de 200 genes de la vía de fenilpropanoides (antioxidantes). Se validó experimentalmente la actividad génica de genes clave en esta vía y luego se evaluó la expresión diferencial de genes entre plantas de alto y bajo contenido de polifenoles. El mapeo de lecturas de diferentes bibliotecas sobre los transcritos permitió identificar >40.000 variantes en el exoma de YM. Estos estudios aportan datos de diversidad genómica y funcional cruciales para considerar la inclusión de caracteres de contenido de hojas (cantidad de antioxidantes) en planes de mejoramiento de YM.

SIMPOSIO

IMPACTO DE NUEVAS TECNOLOGÍAS EN MEJORA GENÉTICA ANIMAL

Maizon D.O.^{1,2}. ¹Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, EEA Anguil, La Pampa, Argentina; ²Facultad de Agronomía, Universidad Nacional de La Pampa, La Pampa, Argentina. daniel.maizon@agro.unlpam.edu.ar

En los últimos 25 años, la mejora genética de los animales de producción ha integrado, con particular entusiasmo, nuevas tecnologías al quehacer de la disciplina. Estas provienen de la genética molecular, la electrónica y los algoritmos empleados para mejorar las estimaciones de los valores de cría o diferencias esperadas en las progenies. Desde lo molecular, la genómica contribuye a mejorar la estimación de la covarianza entre individuos, que ya no es una medida de probabilidad sino una realización del parentesco entre individuos. Para esto, el desarrollo de nuevas plataformas de genotipificación permiten abaratar los costos y facilitar las implementaciones concretas a nivel nacional. A su vez, para usar estos genotipos hay que cambiar el paradigma de estimación a favor de modelos más reales, alguno llamado originalmente selección genómica. En este sentido, la contribución de la “regresión ancestral” desarrollada por R.J.C. Cantet y su grupo de FAUBA está generando una aproximación algorítmica alternativa, que ya es realidad en la Brangus y Braford. A esto se suma la posibilidad de realizar mediciones en tiempo real de muchas actividades de nuestros animales de producción, que permiten tener más registros fenotípicos para las evaluaciones genéticas. Entre estas, las de los comederos inteligentes, cuyo puntapié inicial dio INTA, EEA Anguil, mediante el grupo del A.J. Pordomingo, y otras mediciones, e.g., consumo de agua y “ahijamiento”, permiten pensar nuevas alternativas de planes de mejora genética en ovinos y bovinos en pos de genotipos más eficientes y sustentables.

LA AUTOMATIZACIÓN DE LOS REGISTROS FENOTÍPICOS, SU IMPACTO EN MEJORA GENÉTICA ANIMAL

Vozzi P.A.¹. ¹Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, EEA Chubut, Chubut, Argentina. vozzi.alejandro@inta.gob.ar

Un nuevo enfoque en los programas de mejora genética (PMG) es posible gracias al reciente uso de la ganadería de precisión como herramienta de automatización de registros fenotípicos en la mayoría de las producciones animales. Este proceso innovador consiste en el uso de sensores remotos, imágenes de drones, herramientas predictivas mediante la aplicación de Inteligencia Artificial, entre otras herramientas, que permiten obtener información a campo de manera mucho más precisa, con menor intervención humana, en mayor cantidad y en menor tiempo. Actualmente, la mirada sobre los PMG no solo se centra en la mejora genética de caracteres productivos y reproductivos, sino que también pone énfasis en el impacto ambiental que generan las producciones animales, así como en el bienestar y la salud animal. La incorporación de nuevos caracteres mediante la automatización de los registros fenotípicos permitirá responder a requerimientos ambientales y éticos, incluyendo caracteres que son difíciles y costosos de medir con métodos tradicionales. La evidencia reciente indica la posibilidad de incorporar muchos caracteres relacionados con eficiencia, salud, rusticidad, emisión de gases de efecto invernadero, entre otros, que complementan la información tradicional publicada en los catálogos de reproductores de diferentes razas. El uso de selección genómica contemplando estos nuevos fenotipos será una aliada fundamental para lograr avances genéticos en estos caracteres.

GENOTIPIFICACIÓN EN ANIMALES DOMÉSTICOS. ESTADO DEL ARTE EN ARGENTINA

Giovambattista G.¹ ¹Instituto de Genética Veterinaria, FCV/UNLP-CONICET, La Plata, Argentina. ggiovam@fcv.unlp.edu.ar

El uso de metodologías de genética molecular para la genotipificación para el mejoramiento de animales de producción ha evolucionado durante las últimas cuatro décadas. Estos análisis han migrado desde el uso de marcadores genéticos de genes candidatos para selección asistida hasta la aplicación de *microarrays* de SNPs en programas de selección genómica. La primera aplicación de los marcadores de ADN fue el uso de microsatélites en la verificación de las paternidades declarada en los registros genealógicos a partir de la década de 1990, para posteriormente, implementarse marcadores específicos para diferentes condiciones genéticas. La etapa siguiente en la evolución de esta disciplina consistió en el desarrollo e implementación de *microarrays* SNPs, generalmente ubicados en regiones no codificantes, para programas de selección genómica. Las nuevas versiones de *microarrays* han incorporado marcadores para dar respuestas a las tres aplicaciones antes mencionadas. En los últimos años, están emergiendo nuevas opciones de genotipificación basada en secuenciación de segunda y tercera generación. En la Argentina, el uso del ADN en los registros de animales de pedigrí es una tarea rutinaria, además, las principales razas bovinas poseen programas de selección genómica. Estos programas requieren de la genotipificación continua de animales, y a pesar de que existen laboratorios públicos y privados especializados en el área, los análisis de *microarrays* son actualmente enviados a empresas del exterior. Este estado de situación está tratando de revertirse mediante proyectos de colaboración público-privado.

LA EVALUACIÓN GENÓMICA EN LA DINÁMICA DEL MEJORAMIENTO GENÉTICO DE BOVINOS PARA CARNE

Munilla S.¹ ¹Facultad de Agronomía, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina. munilla@agro.uba.ar

Las biotecnologías derivadas de la genética molecular están transformando el mejoramiento genético de bovinos para carne. La evaluación genética tradicional se nutre de datos de desempeño y de registros genealógicos para obtener estimaciones de mérito genético de los reproductores para caracteres clave en los sistemas productivos ganaderos. Los paneles densos de marcadores moleculares, que proporcionan una medición más precisa de la verdadera proporción de genoma compartido entre parientes que la derivada del árbol genealógico, han cambiado el paradigma. En particular, su empleo permite obtener estimaciones tempranas y relativamente más precisas del mérito genético, reducir los intervalos generacionales y, en definitiva, aumentar la respuesta a la selección. En los últimos años, las asociaciones de criadores de las razas más importantes de la Argentina, que ya contaban con programas consolidados de evaluación genética, se han volcado a la evaluación genómica. Esto requirió implementar protocolos de recolección y envío de muestras, que se han integrado al circuito ya existente para las pruebas de paternidad, y firmar convenios para garantizar una genotipificación a bajo costo. Además, la genómica ha apalancado la evaluación de nuevos caracteres, como la eficiencia alimentaria, y se está avanzando en registrar nuevos fenotipos. Por otro lado, también se ha abierto el juego a nuevos actores en el mercado de la genética, que desafían la forma tradicional en que se organiza la oferta de reproductores.

SIMPOSIO

INTEGRACIÓN DE HERRAMIENTAS GENÓMICAS Y FENÓMICAS EN EL MEJORAMIENTO DE CARACTERES COMPLEJOS

Tomás M.A.^{1,2}. ¹Instituto de Investigación de la Cadena Láctea (INTA-CONICET), Rafaela, Santa Fe, Argentina

²Universidad Nacional de Rafaela, Santa Fe Argentina. mandrea.tomas@unraf.edu.ar

En el contexto del mejoramiento genético, la ganancia genética esperada es proporcional, entre otros factores, a la precisión con la que se estima el valor genotípico a partir de datos fenotípicos. Dado que la fenotipificación tradicional puede ser costosa, laboriosa y en muchos casos destructiva, se han desarrollado estrategias indirectas, no invasivas, que permiten predecir el fenotipo de manera más eficiente. Los avances en genómica han facilitado la construcción de modelos predictivos robustos en diversas especies de interés agronómico, tanto animal como vegetal, lo que ha permitido acelerar los ciclos de selección y reducir los costos del mejoramiento. Sin embargo, la genotipificación de gran número de individuos puede resultar muy onerosa y difícil de conseguir en especies con escaso avance en determinaciones genéticas. En paralelo, el uso de herramientas fenómicas —como espectroscopía de infrarrojo cercano (NIR) y firmas espectrales obtenidas mediante sensores hiper y multiespectrales montados en drones, o fenotipado automático en animales— ha abierto nuevas posibilidades para la fenotipificación de alto rendimiento. Este simposio abordará los aportes de distintas estrategias orientadas a mejorar la habilidad predictiva de caracteres complejos. Se discutirán experiencias en la implementación de predicción genómica utilizando diversas plataformas tecnológicas, así como el uso de técnicas de fenotipificación no destructiva tanto en animales como en vegetales. Además, se presentarán comparaciones entre las habilidades predictivas de diferentes metodologías en distintas especies y se discutirán sus aplicaciones prácticas y limitaciones actuales.

PHENOMIC SELECTION: FROM THE ORIGINAL CONCEPT TO ITS WIDE APPLICATION IN PLANT BREEDING

Segura V.¹. ¹Equipe Diversité, Adaptation et Amélioration de la Vigne (DAAV)- UMR AGAP Institut, CIRAD- INRAE, Montpellier, France. vincent.segura@inrae.fr

The concept of phenomic selection (PS) was originally proposed in 2018 with a proof of concept on wheat and poplar. Inspired by genomic selection, this approach proposes to replace genotyping data with phenomic data to capture genetic information and use it to predict traits of interest. Phenomic information typically comes from high-throughput phenotyping methods, such as near-infrared spectroscopy, which are routinely deployed in breeding programs. The main advantage of PS is thus its simplicity and low cost. In this presentation, I will review the original definition of the PS concept and the results obtained in the proof of concept. I will also provide an overview of the literature on the subject, which has been quite substantial in recent years, focusing in particular on the factors influencing PS predictive ability. I will distinguish situations where the phenomic information act as a proxy for the trait to be predicted, and those where the underlying genetic information is used instead. Finally, I will conclude with some perspectives, in particular on chemometrics developments for spectra processing to take the best advantage of it depending on the prediction scenario.

PREDICCIÓN DE RENDIMIENTO DE BIOMASA EN ESPECIES FORRAJERAS: OPTIMIZACIÓN DE RECURSOS EN GENÓMICA Y FENÓMICA

Rios E.F.^{1,2}, P. Sipowicz². ¹Agronomy Department, University of Florida, Gainesville, Florida, USA; ²Plant Breeding Graduate Program, University of Florida, Gainesville, Florida, USA. esteban.rios85@gmail.com

La mejora genética del rendimiento de biomasa en especies forrajeras ha mostrado un progreso limitado a lo largo del tiempo. La implementación de métodos de mejoramiento molecular o de fenotipificación de alto rendimiento resulta compleja y costosa, pero puede acelerar la ganancia genética para rasgos complejos. El objetivo de este estudio fue evaluar modelos de predicción para biomasa en alfalfa (*Medicago sativa* L.). Los predictores evaluados incluyeron registros de *pedigree*, índice de vegetación de diferencia normalizada (NDVI), marcadores moleculares, y reflectancia hiperespectral. Se establecieron dos ensayos en Citra, Florida, con 139 familias de medios hermanos y cinco testigos, bajo diferentes prácticas de fertilización. Los datos fenotípicos para biomasa se registraron entre 2021 y 2023. Los modelos de predicción dentro de cada cosecha se probaron utilizando los siguientes modelos: un modelo de predicción basado en *pedigree* (ABLUP), modelos de predicción que incorporan NDVI como covariable, modelo de predicción genómica (GBLUP), modelo de predicción fenómica basado en una matriz de relación con datos de reflectancia (PBLUP), un modelo *multi-kernel* que incluye datos genómicos y de reflectancia (PGBLUP) y la combinación de diferentes predictores con NDVI. En promedio, la mayor capacidad predictiva (AP) se logró con los modelos PGBLUP (0,50) y la menor con los modelos ABLUP (0,22). Los modelos ABLUP que utilizan NDVI como covariable lograron una capacidad predictiva alta para biomasa y representan un escenario con una baja inversión en equipos y operación en comparación con los costos que incurren GBLUP y PBLUP.

IMPACTO DE LAS NUEVAS TECNOLOGÍAS DE FENOTIPIFICACIÓN AUTOMÁTICA EN EL MEJORAMIENTO GENÉTICO ANIMAL

Alvarez J.M.^{1,2}. ¹Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, EEA Valle Inferior-Ulisa, Río Negro, Argentina; ²Universidad Nacional de Río Negro, Río Negro, Argentina. alvarez.juan@inta.gob.ar

Las tecnologías de fenotipificación automática (APT) están transformando profundamente los fundamentos del mejoramiento genético animal al permitir el registro continuo, objetivo y económicamente accesible de características funcionales. Rasgos como la eficiencia alimentaria, el comportamiento materno, la resiliencia al estrés y el bienestar animal pueden hoy ser medidos de forma masiva, ampliando el foco de la selección genética más allá de los caracteres productivos tradicionales. Dispositivos como sensores portátiles, sistemas de análisis de imágenes para la condición corporal y tecnologías automatizadas de alimentación o identificación madre-cría, generan flujos constantes de información que alimentan modelos de toma de decisiones. El avance en analítica de datos, aprendizaje automático y monitoreo en tiempo real ha incrementado notablemente la precisión y profundidad de los registros fenotípicos. Estos desarrollos permiten fortalecer las capacidades predictivas de la selección genómica (GS) y optimizar los esquemas de selección animal. La integración de datos fenómicos y genómicos posibilita evaluaciones genéticas más robustas, especialmente en aquellos caracteres de difícil medición o escasamente registrados en programas tradicionales. Los análisis comparativos demuestran que las APT ofrecen una notable eficiencia en costos y pueden complementar o potenciar las estrategias basadas en GS. No obstante, su implementación práctica requiere superar desafíos vinculados a la interoperabilidad, la gobernanza de datos, la escalabilidad económica y la capacitación. Casos de éxito reportados en Argentina, Europa, Asia y América del Norte demuestran que estas tecnologías pueden adaptarse tanto a sistemas intensivos como extensivos de producción animal.

MESAS REDONDAS

THEMATIC ROUNDTABLES

MESA REDONDA

BIOÉTICA Y GOBERNANZA DE DATOS GENÓMICOS

Del Rey G.¹. ¹Ex Centro de Investigaciones Endocrinológicas “Dr. César Bergadá” (CEDIE) CONICET- FEI; Hospital de Niños “Ricardo Gutiérrez”, Buenos Aires, Argentina. gracieladelrey@cedie.org.ar

El objetivo de esta mesa redonda es alcanzar un consenso sobre las buenas prácticas y eficiencia en el área genómica, tanto a nivel asistencial como de investigación, dentro de un marco de gobernanza adecuado. Se considerará la capacidad de los comités de ética para disponer de los medios necesarios en la evaluación de ensayos clínicos y la utilidad de la información proporcionada por los biobancos. También se promoverá la capacitación metodológica específica en investigación farmacológica. Además, se abordarán temas cruciales como la privacidad y confidencialidad de los datos genómicos, el consentimiento informado de los participantes y la seguridad de los datos. La transparencia y responsabilidad en el manejo de la información genética serán fundamentales. Se evaluarán situaciones en las que los participantes requieran intervenciones seguras y beneficiosas, asegurando información clara sobre las estipulaciones del ensayo y el respeto al consentimiento informado. La existencia de un consenso entre comités a nivel nacional y regional es crucial para garantizar la equidad y justicia en la distribución de beneficios y riesgos de la investigación genómica. Finalmente, se destacará la importancia de desarrollar y aplicar regulaciones efectivas para la gobernanza de datos genómicos, incluyendo la supervisión continua de los proyectos de investigación y el uso de los datos. Todo ello con el fin de proteger los derechos y principios éticos en la investigación genómica.

ASPECTOS ÉTICOS DE BIOBANCOS DE DATOS Y MUESTRAS GENÓMICAS EN POBLACIONES MINORITARIAS

Moya G.¹. ¹Instituto de Bioética, Universidad Católica Argentina, Buenos Aires, Argentina. gramoya@gmail.com

Los biobancos que almacenan datos y muestras biológicas son esenciales para acelerar la investigación biomédica, ya que guardan información que permite realizar estudios multiómicos en gran cantidad en muestras catalogadas y su asociación con los datos clínicos de los participantes. En la actualidad, son una herramienta fundamental para la investigación biomédica computacional basada en datos, que impulsa la medicina de precisión y el desarrollo de terapias dirigidas. Las poblaciones minoritarias son aquellas que se encuentran subrepresentadas en la investigación clínica, ya sea porque presentan condiciones de salud poco frecuentes o porque su origen étnico está poco representado en la población general. Estimular la diversidad en la recolección de muestras de biobancos, que incluya o se dedique especialmente a estos grupos minoritarios, mejora los resultados de la investigación al: garantizar que los hallazgos sean representativos y aplicables a diversos grupos de población; fomentar la confianza en el conocimiento que se produce; promover la inclusión; y abordar las disparidades en salud, a la vez que fundamenta las políticas sanitarias. Esto es vital para garantizar que las iniciativas de biobancos, centradas en la persona humana, contribuyan significativamente al cuidado equitativo de la salud. En esta presentación se expondrá sobre la utilidad de los biobancos de datos clínicos y muestras biológicas, práctica del consentimiento informado, resguardo de datos personales, custodia de la información y uso compartido de datos, especialmente para poblaciones minoritarias.

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA INVESTIGACIÓN EN GENÓMICA EN PERSONAS CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Levatte P.E.¹ ¹Universidad Católica de las Misiones, Misiones, Argentina. pablolevatte@yahoo.com.ar

La investigación genómica en personas con discapacidad intelectual (DI) representa un escenario de gran valor científico y clínico gracias a los avances tecnológicos de las últimas décadas. Como en toda investigación científica realizada en personas, el consentimiento informado (CI) es un elemento fundamental para su adecuada implementación. En este contexto, la dignidad intrínseca de la persona debe ser el principio fundante que guíe al investigador a lo largo de todo el proceso. Este respeto debe traducirse, conforme a lo establecido por la Convención Internacional sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad, en una valoración real de la autonomía y de la autodeterminación, sin distinción de condiciones, garantizando así la participación plena y efectiva de todos en la sociedad. El impacto de la DI de la persona se determina en función del nivel de déficits del funcionamiento adaptativo en los dominios conceptual, social y práctico. Estos factores determinan el tipo de apoyo y de ajuste necesarios para la toma del CI o, cuando corresponda, para la consideración del asentimiento en aquellas situaciones que el CI deba ser realizado por los representantes legales. A lo largo de la ponencia se abordarán aspectos relacionados con la normativa nacional sobre el CI, la centralidad ontológica de la persona en la investigación en genómica, así como los instrumentos y protocolos específicos a ser considerados en las personas con DI. Además, se presentarán ejemplos prácticos de cómo ajustar la toma del CI según el tipo y grado de compromiso de DI de la persona.

GOBERNANZA DE DATOS EN SALUD GENÉTICA: CUESTIONES ÉTICAS, JURÍDICAS, OPERATIVAS E INFORMÁTICAS DE SU IMPLEMENTACIÓN

Iñigo Petralanda M.I.¹ ¹Instituto de Bioética, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Católica Argentina, Buenos Aires, Argentina. mg.consultores.miip@gmail.com

La transformación digital en salud ha impulsado el uso intensivo de datos genéticos y genómicos, especialmente a través de biobancos y plataformas algorítmicas. Esto exige marcos de gobernanza que equilibren el desarrollo científico con la protección de derechos fundamentales, particularmente en poblaciones vulnerables o subrepresentadas. Este trabajo analiza las cuestiones éticas, jurídicas, operativas e informáticas clave para la gobernanza de datos en salud genética. En el plano ético, se abordarán el consentimiento informado y esclarecido, la justicia en la representación genómica, la responsabilidad solidaria y la transparencia. Desde lo jurídico, se articularán normativas argentinas (Leyes 25.326; 26.529; 27.483, Resolución 1480/2011; Disposición ANMAT 4008/2017 y Código Civil y Comercial) con marcos internacionales como el GDPR, el Convenio 108+; las Directrices CIOMS (2021), la Declaración Universal sobre el Genoma Humano (UNESCO) y la Declaración de Helsinki (2024). Se incorporan estándares globales como las guías de la OCDE, la norma ISO20387, el BBMRI-ERIC y el modelo H3Africa, que proponen criterios para la gobernanza ética, acceso equitativo y justicia genética. En el plano operativo e informático, se proponen estándares de interoperabilidad (HL7 FHIR; ISO/IEC 27001; SNOMED CT), medidas de ciberseguridad robustas y consentimiento dinámico. El enfoque propuesto no sólo reflexiona sobre estos desafíos, sino que facilita la implementación de modelos de gobernanza éticos, legales y técnicos centrados en la dignidad humana y alineados con buenas prácticas globales.

MESA REDONDA

¿CÓMO PLANEAR INVESTIGACIONES EN PLANTAS PARA QUE RESULTEN RELEVANTES PARA EL MEJORAMIENTO GENÉTICO?

Rimieri P.¹. ¹Estación Experimental Agropecuaria Pergamino, Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, Buenos Aires, Argentina. primieri730@gmail.com

Si bien no se pone en tela de juicio ni se compara la investigación básica con la aplicada, gran parte de la investigación aplicada o tecnológica en el área vegetal es mono disciplinaria o no considera ni el tipo de germoplasma, ni la estructura genética analizada y menos aún, la utilidad para la selección. Un considerable número de trabajos en diferentes especies, no examina las perspectivas o puntos de vista que analicen o consideren a los objetivos o los resultados de sus trabajos como un paso previo para el mejoramiento genético. Así como la investigación básica, en algún momento, puede derivar en aplicaciones relevantes, la tecnológica, puede estar más cerca de ser aplicada si proviene de una investigación interdisciplinaria que la consideró en sus objetivos. Esto último pretende ser el disparador para la discusión en la mesa redonda, con una introducción general que, además, remarque la secuencia de los temas y encuadre a los especialistas convocados como disertantes en el aporte de sus especialidades al mejoramiento genético.

ESTRATEGIAS PARA EXPLOTAR EL POTENCIAL DEL GERMOPLASMA Y ACELERAR LA GANANCIA GENÉTICA

Zambelli A.^{1,2}. ¹Laboratorio de Genómica y Marcadores Moleculares, Facultad de Agronomía, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina; ²CONICET, Argentina. azambelli@agro.uba.ar

El mejoramiento genético moderno combina métodos clásicos y biotecnológicos con el fin de acelerar la ganancia genética en los cultivos. Para lograr avances significativos, es indispensable contar con un germoplasma que posea amplia variabilidad genética utilizable, cuya explotación eficiente requiere una profunda caracterización mediante genotipificación masiva. Esto permite establecer relaciones de parentesco entre líneas, cuantificar la diversidad genética y analizar el desequilibrio de ligamiento, clave para comprender la estructura genética y la historia recombinatoria de una población, así como para optimizar la densidad y ubicación de los marcadores moleculares requeridos para el diseño e instrumentación de estrategias de selección asistida, incluida la selección genómica. Además, la aplicación complementaria de técnicas de modificación genética (como mutagénesis, transgénesis y edición génica) amplían la diversidad disponible, generando variantes alélicas novedosas que enriquecen el potencial de los cultivos. Así, el aprovechamiento del germoplasma apoyado en la sinergia entre el mejoramiento clásico, la genética molecular y la modificación genética, es esencial para acelerar la ganancia genética y desarrollar variedades superiores, estables, y adaptadas a condiciones ambientales cambiantes. En definitiva, el futuro del mejoramiento genético dependerá en gran medida de la aplicación inteligente de herramientas tradicionales e innovaciones biotecnológicas, siempre sustentada en una diversidad genética sólida y bien caracterizada.

DESAFÍOS EN LA MEJORA GENÉTICA ANIMAL: ¿ELEGIR TRADICIÓN O APOSTAR POR LA GENÓMICA?

Maizon D.O.^{1,2}. ¹Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, EEA Anguil, La Pampa, Argentina; ²Facultad de Agronomía, Universidad Nacional de La Pampa, La Pampa, Argentina. daniel.maizon@agro.unlpam.edu.ar

A nivel internacional, la mejora genética animal (MGA) basada en valores de cría estimados (EBV), o diferencias esperadas en la progenie (DEP), con registros fenotípicos y genealogía, generó grandes cambios en el último siglo. Dos claros ejemplos son: en los pollos parrilleros, la tasa de crecimiento aumentó entre 300 y 400% con 85-90% atribuido a la MGA; y en los bovinos lecheros, la producción por lactancia aumentó más de un 400%, 65% atribuido a la MGA. La genómica mejoró aún más estas tasas de MGA, pero lo hizo gracias a la existencia de los registros, sin los cuales no habría sido posible. Sin embargo, a nivel nacional, la toma de registros no ha sido, en general, una prioridad. Se han realizado esfuerzos privados y públicos, pero los sistemas de recolección sólo llegan a bajos porcentajes dentro de cada sistema de producción. Esto genera dos conflictos muy relacionados con una misma consecuencia. Cuando se emplea genética “mejoradora”, e.g., semen para inseminación artificial, la misma no es evaluada a nivel nacional. A su vez, la interacción genotipo ambiente, cada vez con más evidencias empíricas, no se considera al evaluar, y el re-ordenamiento de reproductores resulta una variable no observada. Como resultado, se produce una pérdida de eficiencia en la MGA que se refleja en bajas tasas de progreso genético y en pérdida de oportunidad del dinero invertido en MGA. La genómica contribuye en sistemas con buenos registros; en Argentina los hay, e.g., en producción de carne bovina, pero hay un camino a recorrer para generalizarlos y emplearlos de manera más eficiente.

MEJORAMIENTO DE MAÍZ: EL VALOR DE LOS MÉTODOS TRADICIONALES EN LA ERA GENÓMICA

Cerono J.¹. ¹GDM Semillas SA, Buenos Aires, Argentina. ceronojulio@gmail.com

Ante el advenimiento de las técnicas de predicción genómica, métodos avanzados de producción de líneas como los haploides duplicados (HD), métodos de análisis estadísticos y diseños experimentales novedosos (por ejemplo, *sparse testing* y BLUPs) que parecen revolucionar el mejoramiento del maíz, las compañías de menor presupuesto, que no tienen acceso a estas tecnologías, se enfrentan a un dilema: ¿es posible competir seriamente en el mercado de híbridos sin tener acceso a las mismas? Las predicciones a través de BLUPs de la *performance* de híbridos en las últimas etapas, no aportan demasiado a las estimaciones de medias por el método tradicional de mínimos cuadrados (o LSM) cuando no se utiliza la matriz de relaciones genómicas; el uso del método de *pedigree* utilizando autofecundación continua y *testing* temprano puede ser comparable al *testing* con desarrollo de HD, si se atienden ciertos métodos y observaciones. Donde las nuevas tecnologías pueden aportar ventajas significativas es en la exploración de grandes cantidades de líneas HD y su predicción del valor genético antes de que entren en *testing*, y en algunos casos, antes si quiera convertirse en HD (diploide). Para mantener una posibilidad de competencia seria, parece que las compañías más pequeñas deberían aumentar el número de poblaciones de *testing* de primer año, incorporando nuevas líneas exóticas, y evaluando concienzudamente su valor en diferentes condiciones ambientales.

IMPORTANCIA DE LA SELECCIÓN MENDELIANA Y BIOMÉTRICA PARA LA COMPLEMENTACIÓN E INTEGRACIÓN DE EQUIPOS

Rimieri P.!. !Profesional asociado y asesor científico-técnico. INTA, Pergamino, Buenos Aires, Argentina.
primieri730@gmail.com

El mejoramiento genético vegetal es un proceso esencialmente mendeliano y biométrico, que tiene como objetivo elegir, generar y concentrar genes favorables en poblaciones y genotipos que serán la base de la selección y de la aplicación de métodos y herramientas de la genética, la biología, la biometría y otras disciplinas. De ahí, la importancia de la generación de mecanismos de integración diversos y complementarios. Particularmente, los convenios de vinculación tecnológica público/privado para la obtención de cultivares son importantes para la integración de equipos tecnológicos para el desarrollo, difusión y manejo agronómico de los mismos. En la última etapa del mejoramiento genético, la obtención de cultivares, se sintetizan nuevas combinaciones de genes favorables y estructuras genéticas derivadas de una estrategia de investigación y desarrollo tecnológico con otras disciplinas biológicas en general y agronómicas en particular. Por ello, las investigaciones en plantas, para que resulten relevantes para el mejoramiento genético, necesitan formularse interdisciplinariamente y con los criterios de selección de cada especie. La selección mendeliana y biométrica es el pivote que guía el proceso metodológico del mejoramiento, demanda y promueve la integración disciplinaria, y logra la obtención de nuevos cultivares. Esto último, que se lo reduce a “mejoramiento tradicional” ocurre con distinta complejidad metodológica, desde la selección ancestral hasta el mejoramiento asistido por técnicas de la biotecnología, y está representado por la variedad cultivada o cultivar.

MESA REDONDA

HERRAMIENTAS CONCEPTUALES PARA SABER SI TU PROYECTO ES BIOSEGURO

Malacarne M.F.¹. ¹Asociación de Semilleros Argentinos (ASA), Argentina. fabiana.malacarne@asa.org.ar

Argentina tiene una vasta experiencia en el desarrollo y evaluación de organismos modificados genéticamente. Hay capacidades de I&D, tanto en el sector público como privado y el sistema regulatorio nacional es sólido y reconocido internacionalmente. Sin embargo, muchos investigadores desconocen los aspectos regulatorios implicados en proyectos que involucran técnicas de ADN recombinante, o no saben cómo diseñar los estudios necesarios para presentar ante los organismos pertinentes. El Instituto de Cooperación Científica en Ambiente y Salud (ICCAS) conjuntamente con miembros del sector público y privado (reguladores y científicos), realiza transferencia de conocimiento y guía a los investigadores para evaluar la bioseguridad de sus proyectos científicos. En esta mesa redonda se pretende dar un panorama general de las herramientas conceptuales para guiar a investigadores y estudiantes en el desarrollo de un proyecto bioseguro y esbozar campos laborales en el ámbito de las ciencias regulatorias.

FACTORES A TENER EN CUENTA PARA SABER SI UN PROYECTO ES BIOSEGURO. DISEÑO DE ESTUDIOS REGULATORIOS.

C. Vicién¹. ¹Argentina

EXPERIENCIA DE ICCAS Y OTRAS INSTITUCIONES EN LA FORMACIÓN DE RRHH RELACIONADOS CON LAS CIENCIAS REGULATORIAS.

C. Rubinstein¹. ¹Instituto para la Cooperación Científica en Ambiente y Salud (ICCAS). Argentina

FORO

FORO DE PRODUCCIÓN FORESTAL

Gauchat M.E.¹. ¹Estación Experimental Agropecuaria (EEA) Montecarlo, Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA), Misiones, Argentina

Dada la importancia de la cadena forestal en la región, el foro de Producción Forestal se propone como un espacio de reflexión y actualización sobre los aportes de la genética al desarrollo productivo del sector forestal misionero. Este foro continúa la línea de iniciativas previas como las Jornadas de Mejoramiento Genético para Productores Forestales (organizadas por la Facultad de Ciencias Forestales, UNaM, INTA EEA Montecarlo y Bosques del Plata en 2004) y las Jornadas de Actualización Técnica sobre Mejoramiento Genético de Pinos y Eucaliptos Subtropicales (organizadas por INTA en Concordia en 2012), reafirmando la necesidad de consolidar instancias de intercambio entre actores clave del ámbito académico, científico-tecnológico y productivo. Participarán diferentes actores tanto de instituciones públicas como de empresas privadas que expondrán las diferentes aproximaciones del mejoramiento que se llevan a cabo al efecto del desarrollo de una explotación sostenible y sustentable de los recursos forestales. Este diálogo resulta especialmente relevante en un contexto provincial donde coexisten bosques prístinos, bosques secundarios y forestaciones implantadas, además de la superficie destinadas a cultivos agrícolas. La implementación de estrategias de mejoramiento genético forestal permite conservar la variabilidad genética de las poblaciones naturales y de las plantaciones, asegurando su adaptabilidad, resiliencia frente a factores bióticos y abióticos, y viabilidad a largo plazo frente al cambio climático. Asimismo, promueve la equidad social y fortalece la sostenibilidad ambiental y económica del sector forestal misionero. Este foro se presenta, entonces, como una oportunidad clave para fomentar una visión integrada y sostenible del desarrollo forestal en la región.

ACTUALIDAD Y PROSPECTIVA DEL MEJORAMIENTO GENÉTICO DE PINO EN INTA MONTECARLO

Schoffen C.D.¹. ¹Estación Experimental Agropecuaria (EEA) Montecarlo, Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA), Misiones, Argentina

AVANCES EN EL MEJORAMIENTO GENÉTICO DE CONÍFERAS DE LA EMPRESA BOSQUES DEL PLATA

Schenone R.¹. ¹Bosques del Plata, Posadas, Misiones, Argentina

CONSERVAR PRODUCIENDO: DOMESTICACIÓN DE FRUTALES Y MADERAS NATIVAS EN LA SELVA PARANAENSE

Barth S.R.^{1,2}, Niella F.O.², Rocha S.P.². ¹Estación Experimental Agropecuaria (EEA) Montecarlo, Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA), Misiones, Argentina; ²Facultad de Ciencias Forestales, Universidad Nacional de Misiones, Posadas, Misiones, Argentina

ESTRATEGIAS DE MEJORAMIENTO GENÉTICO DE ARAUCO ARGENTINA S.A.

Monteverde M.¹. ¹Arauco Argentina S.A., Misiones, Argentina

ESPACIO DE VINCULACIÓN ESTUDIANTIL

STUDENT
NETWORKING
SPACE

ESPACIO DE VINCULACIÓN ESTUDIANTIL

Barrandeguy M.E.^{1,2}, A. Buminsky³.¹CONICET, Argentina; ²Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina; ³Asociación Misionera de Estudiantes de Genética (AMEG), Misiones, Argentina. ebarran@fceqyn.unam.edu.ar

El espacio Joven de Vinculación Estudiantil surge de la demanda de los estudiantes de la Licenciatura en Genética de la Universidad Nacional de Misiones para encontrar un ámbito de intercambio entre sus pares y a los efectos de dar conocer las líneas de investigación de los trabajos finales de graduación. Este espacio facilita la participación de los estudiantes próximos a recibirse de Licenciados/as en Genética al máximo evento científico nacional vinculado con la disciplina de su formación académica-profesional en el marco de la Sociedad Argentina de Genética que los nucleará a futuro. En la presente edición se presentan cuatro trabajos de estudiantes de la Licenciatura en Genética relacionados con las especialidades de Genética Evolutiva, Genética Médica y Genética de la Producción. Este espacio dedicado a los estudiantes resulta valioso tanto para ellos como para los profesionales asistentes al congreso, esperando sentar un precedente para que pase a formar parte de los programas de actividades de los congresos venideros.

DETECCIÓN Y DISTRIBUCIÓN DE VIRUS EN MANDIOCA (*Manihot esculenta*) EN LA PRINCIPAL REGIÓN PRODUCTORA DE ARGENTINA

Arnt Y.M.¹, A. Badaracco^{2,3}, V. Nahirñak^{2,3}.¹Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina; ²Estación Experimental Agropecuaria Montecarlo (EEA), Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA), Misiones, Argentina; ³Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Argentina. yeniarnt05@gmail.com

Misiones es la principal provincia productora de mandioca (*Manihot esculenta*) en Argentina. El cultivo se realiza mediante esquejes de tallo, método que favorece la transmisión de patógenos sistémicos, particularmente virus, comprometiendo el rendimiento y la calidad de la producción. Entre las enfermedades virales más relevantes se encuentra la “enfermedad de cuero de sapo” (CFSD) que genera síntomas severos en las raíces, y está vinculada a un complejo viral que incluye *Cassava frogskin-associated virus* (CsFSaV) y *Cassava torrado-like virus* (CsTLV), y fitoplasmas. Otras enfermedades de gran importancia que producen síntomas foliares son el “mosaico común de la mandioca” (CCMD), causado por *Cassava common mosaic virus* (CsCMV), y el “mosaico de las nervaduras de la mandioca” (CVMD), asociado a *Cassava vein mosaic virus* (CsVMV). Este trabajo se enfocó en evaluar la incidencia y prevalencia de infecciones virales en el cultivo de mandioca en Misiones, mediante análisis de muestras recolectadas aleatoriamente en cinco localidades (dos lotes en Andresito, Puerto Rico y Montecarlo, y un lote en San Vicente y Apóstoles). La detección se realizó por PCR o RT-PCR según el tipo de virus. Hasta la fecha, los resultados mostraron una incidencia del 100% para CsCMV y alrededor del 40% para CsFSaV, con una prevalencia del 100% para ambos. Para CsTLV y CsVMV no se han detectado plantas infectadas. Estos hallazgos evidencian la necesidad de implementar estrategias de manejo integrado y usar material de propagación libre de virus para mejorar la sanidad y productividad del cultivo.

DIVERSIDAD MITOCONDRIAL E INCONGRUENCIAS GENEALÓGICAS EN PECES CÍCLIDOS DE LA CUENCA DEL RÍO IGUAZÚ

Fabián L.N.¹, M.D. Santander¹, J.D. Baldo¹, F. Henning² ¹Laboratorio de Genética Evolutiva "J. Claudio Bidau", Instituto de Biología Subtropical, CONICET-UNaM, Misiones, Argentina; ²Departamento de Genética, Universidade Federal do Rio de Janeiro, Brasil. lucasnfabian@gmail.com

El género neotropical *Crenicichla*, incluye al grupo monofilético *C. iguassuensis*, un caso de radiación adaptativa endémica del Río Iguazú con cuatro morfoespecies simpátricas de origen reciente (*C. iguassuensis*, *C. tesay*, *C. tapii* y *C. tuca*) adaptadas a diferentes nichos tróficos. Este trabajo busca describir la diversidad mitocondrial y analizar las relaciones filogenéticas dentro del grupo *C. iguassuensis*. Para ello, se realizó secuenciación genómica Pacbio HiFi de *C. tuca* (n=4), *C. iguassuensis* (n=11) y *C. cf. iguassuensis* (n=7) y se montaron, anotaron y curaron sus genomas mitocondriales (16.770 pb). La diversidad mitocondrial se caracterizó a partir de los genes *nd2* (812 pb) y *cytb* (698 pb) con estadísticos poblacionales, incluyendo poblaciones previamente estudiadas de las cuatro especies de diferentes afluentes del Río Iguazú. Los resultados reflejan alta diversidad genética mitocondrial en el grupo. Además, se construyeron redes de haplotipos con estos marcadores, que mostraron cuatro haplogrupos principales y haplotipos relacionados entre *C. tuca*, *C. tapii* y *C. iguassuensis*. Por último, se construyó un árbol filogenético de máxima verosimilitud, el cual recuperó clados previamente descritos que corresponden a las especies del grupo, con algunas incongruencias: las poblaciones de *C. iguassuensis* y *C. cf. iguassuensis* del Río Guaraní resultaron polifiléticas. Estos hallazgos sugieren una historia evolutiva compleja del grupo, con posibles eventos de introgresión y destacan la necesidad de integrar evidencia nuclear para entender mejor sus relaciones filogenéticas.

DETERMINACIÓN DE LOS FACTORES PATOGENICOS INVOLUCRADOS EN LA INFECCIÓN POR *Helicobacter pylori* Y SU RELACIÓN CON LA ESTEATOSIS HEPÁTICA

Czajkowski A.K.M.¹, F.J. Barreyro^{1,2,3}. ¹Instituto de Biotecnología Misiones "Dra. María Ebe Reca", Facultad de Ciencias Exactas Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina; ²Hospital Escuela de Agudos "Dr Ramón Madariaga", Posadas, Misiones, Argentina; ³Sanatorio Integral IOT, Posadas, Misiones, Argentina. kiaraczajkowski@gmail.com

Helicobacter pylori es una bacteria Gram negativa con prevalencia del 50% en países en desarrollo. Su colonización inicia en la mucosa gástrica y su patogenicidad está asociada a la citotoxina codificada por el gen *cagA*, que induce la liberación de citoquinas proinflamatorias, y la citotoxina vacuolante codificada por *vacA*, encargada de la formación de vacuolas intracelulares. *vacA* presenta polimorfismos en dos regiones: *s1-s2* y *m1-m2*, cuyas combinaciones determinan el grado de citotoxicidad. La enfermedad del hígado graso no alcohólico (EHGNA) comprende un espectro de enfermedades desde la esteatosis hepática simple hasta la esteatohepatitis, generando fibrosis y daño hepático crónico. El objetivo del estudio fue evaluar la prevalencia de los factores patogénicos de *H. pylori* y establecer su correlación con la esteatosis hepática. Se analizaron 448 biopsias gástricas de pacientes del noreste argentino. La genotipificación se realizó mediante PCR amplificando los genes *vacA* y *cagA*. La presencia de esteatosis y daño hepático fueron evaluados mediante elastografía hepática (Fibroscan) y marcadores bioquímicos. El 47% fueron positivas para *H. pylori*, y el 56,5% presentó esteatosis. El 30,3% presentó esteatosis sin *H. pylori*. Se genotipificaron 177 muestras, las cepas más representadas entre los pacientes con esteatosis fueron: *vacA s1/m1* 26,5% y *vacA s1/m2* 11%. El daño hepático fue mayor en aquellas cepas *cagA+*. Estos resultados concuerdan con estudios a nivel mundial y podrían evidenciar una asociación significativa entre la infección por *H. pylori* y la presencia de esteatosis hepática.

DETERMINACIÓN DEL POLIMORFISMO DEL GEN *PNPLA3* EN PACIENTES CON DIABETES TIPO 2 Y ENFERMEDAD DE HÍGADO GRASO NO ALCOHÓLICO

Maidana E.G.¹, F.J. Barreyro^{1,2,3}. ¹Instituto de Biotecnología Misiones "Dra. María Ebe Reca", Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina; ²Hospital Escuela de Agudos "Dr. Ramón Madariaga", Misiones, Argentina; ³Sanatorio Integral IOT, Posadas, Misiones, Argentina. enzogabrielm@gmail.com

La esteatosis hepática asociada a disfunción metabólica (MASLD-MASH) afecta a uno de cada cuatro adultos. En personas con diabetes tipo 2 (DM2) las prevalencias de MASLD y MASH alcanzan hasta el 70% y 35%, respectivamente. Diversos estudios sugieren que el polimorfismo rs738409 del gen *PNPLA3* aumentaría el riesgo de desarrollar esteatosis, daño hepático y fibrosis. El objetivo de este estudio fue evaluar la utilidad de este polimorfismo como marcador no invasivo de daño hepático en pacientes con DM2. Se realizó un estudio transversal en 204 sujetos con DM2. Se recolectaron datos clínicos, bioquímicos, ecográficos y elastográficos (Fibroscan), y el gen se genotipificó por PCR-RFLP. Se aplicaron pruebas estadísticas para estudiar la asociación entre genotipo y marcadores de daño hepático. Los primeros resultados mostraron una edad mediana de 56 años y una proporción de mujeres del 62%. El 81% de los sujetos presentó grasa hepática y el 33% fibrosis significativa (≥ 8 kPa). Las frecuencias genotípicas fueron: CC (32%), CG (47%) y GG (21%). No se observaron diferencias significativas en los grados de esteatosis según genotipo. Los portadores del alelo G presentaron niveles significativamente más elevados de transaminasas y Fibrosis-4 index (FIB-4), además de mayor rigidez hepática. La fibrosis significativa fue más prevalente en individuos homocigotas GG. En conclusión, el polimorfismo rs738409 del gen *PNPLA3* se asocia a marcadores bioquímicos y elastográficos de daño hepático y fibrosis en pacientes con DM2 apoyando su potencial como herramienta diagnóstica y pronóstica de MASH en esta población.

CV

**CITOGENÉTICA
VEGETAL**

PLANT
CYTOGENETICS

CV 1

EVALUACIÓN DE LA CITO Y GENOTOXICIDAD DE LA DECOCCIÓN DE *Aloysia citrodora* PALÁU QUIMIOTIPO TUYONA MEDIANTE *Allium* TEST

Miraglia C.¹, C. Casabonne¹, P.A. Peralta¹. ¹Escuela Superior de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Morón, Buenos Aires, Argentina. pperalta@unimoron.edu.ar

Aloysia citrodora (cedrón) presenta un quimiotipo potencialmente tóxico (tuyona), que no se diferencia fenotípicamente de otros. Considerando su amplio uso en medicina tradicional, resulta fundamental establecer su seguridad mediante ensayos de cito y genotoxicidad. Se evaluó el efecto de la decocción mediante el *Allium* test, analizando índice mitótico (IM), alteraciones cromosómicas y crecimiento radicular. Se establecieron tres concentraciones (T1: 2,5% p/v, T2: 5% p/v, T3: 7% p/v), control negativo (C-: agua destilada) y positivo (C+: colchicina 0.1%). Las raíces fueron medidas y procesadas a las 72 h. Los datos fueron analizados mediante ANOVA y correlación de Pearson ($\alpha=0,05$). Se observó una disminución progresiva del IM (C-: 0,27, C+: 0,22, T1: 0,22 y T3: 0,15), acompañada de una reducción significativa del crecimiento radicular longitudinal (C-: 39,72 mm, T1: 9 mm, T3: 6 mm; $p<0,05$), indicando citotoxicidad dependiente de la dosis. La correlación entre largo y ancho radicular fue negativa ($r=-0,71$, $p<0,01$), sugiriendo una afectación específica de la elongación celular. El C- no presentó mutaciones. El porcentaje total de células anómalas fue de 0% en C-, 50% en C+, 34,6% en T1, 49,3% en T2 y 50,3% en T3. Los núcleos amorfos fueron frecuentes en todos los tratamientos (C+: 25,7%, T1: 19,0%, T2: 24,1%, T3: 17,1%), seguidos por núcleos laterales y células de gran tamaño. Los micronúcleos fueron más abundantes en C+ (1,28%). La decocción mostró efectos cito y genotóxicos desde la menor concentración, destacando la necesidad de establecer dosis seguras de uso industrial.

CV 2

DIVERGENCIA CITOGENÉTICA Y REGULACIÓN DEL CICLO CELULAR EN POBLACIONES NATURALES DE *Hedeoma multiflora* BENTH. (LAMIACEAE): MÁS ALLÁ DEL NÚMERO CROMOSÓMICO

Peralta P.A.¹, C. Marcucci¹, G. Baruzzi¹. ¹ Escuela Superior de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Morón, Buenos Aires, Argentina. pperalta@unimoron.edu.ar

La diversificación de especies vegetales implica mecanismos reguladores que pueden manifestarse en variaciones citogenéticas y fenotípicas. Se analizaron poblaciones naturales de *Hedeoma multiflora* provenientes de Buenos Aires (BA), La Pampa (LP), San Luis (SL) y Córdoba (CO), para evaluar la relación entre el ciclo celular, el número cromosómico y el desarrollo vegetativo. Los análisis citogenéticos revelaron dos citotipos principales: $2n=54$ (BA, CO y LP) y $2n=72$ (SL). El índice mitótico (IM) en BA presentó valores significativamente menores ($5,88\pm 1,04\%$) en comparación con LP ($12,75\pm 2,34\%$), SL ($12,0\pm 1,77\%$) y CO ($12,19\pm 2,19\%$). El análisis de fases mitóticas reveló que BA, LP y SL mostraron predominancia de profase (66-73%), mientras que CO exhibió valores reducidos en todas las fases (profase 8,59%). El IM mostró correlaciones negativas con variables de desarrollo vegetativo (altura: $r=-0,62$; n° de hojas: $r=-0,40$; n° de ramas: $r=-0,79$), sugiriendo mecanismos compensatorios entre la tasa de división celular y el crecimiento. Notablemente, CO presentó similitud fenotípica con SL a pesar de compartir el número cromosómico con BA y LP. Esto sugiere variaciones en la expresión génica, variaciones estructurales cromosómicas no detectables en conteos convencionales, adaptaciones específicas a condiciones ambientales locales y posible presencia de cromosomas B o polimorfismos cromosómicos crípticos. Esta compleja interacción podría reflejar procesos iniciales de divergencia adaptativa. Se requieren más estudios para evaluar posibles eventos de especiación y comprender la variabilidad entre poblaciones.

CV 3

CONTEO DE CROMOSOMAS SOMÁTICOS EN EJEMPLARES ARGENTINOS DE

Cerastium glomeratum THUILL.

Fortunato F.C.^{1,2}, J.P. Coulleri^{1,3}. ¹Instituto de Botánica del Nordeste, Universidad Nacional del Nordeste (UNNE) – CONICET, Corrientes, Argentina; ²Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura, UNNE, Corrientes, Argentina; ³Facultad de Medicina, UNNE, Corrientes, Argentina. fiamacfortu@gmail.com

Cerastium glomeratum Thuill., perteneciente a la familia Caryophyllaceae y originaria de Europa y Asia Occidental, es reconocida en diversas regiones por tratarse de una especie invasora. Aunque se la ha registrado en Argentina desde 1896, su situación actual es poco conocida en comparación con otros países. En el marco del estudio del carácter invasor de esta planta en la región, y con el objetivo de realizar conteo cromosómico, se germinaron semillas y se cosecharon las raicillas en distintos horarios. Se inició tratando a las raicillas con 8-hidroxiquinoleína (8Q) durante 3 h, luego se las sumergió en fijador 3:1 (etanol:ácido acético) hasta el momento de su observación, en el cual se trataron con ácido clorhídrico y calor para ablandarlas, se tiñeron con orceína acética y se hizo *squash* para observar al microscopio y obtener fotografías. Los resultados muestran que las células cuentan con 72 cromosomas, coincidente con lo registrado en estudios previos realizados en Europa y Norteamérica. Finalmente, es importante señalar que en un trabajo previo se aproximó el contenido 2C de ADN de *Cerastium glomeratum* en 1,31 pg, valor cercano a ciertas subespecies de *Cerastium arvense* L., cuyo estado tetraploide también posee 72 cromosomas.

CV 4

RECONSTRUCCIÓN CUANTITATIVA DEL CARIOTIPO ANCESTRAL EN LA SECCIÓN ARACHIS (LEGUMINOSAE)

Chalup L.^{1,2}, A.M. Ortiz¹, S.S. Samoluk^{1,3}, J.G. Seijo^{1,3}, G. Robledo Dobladez^{1,3}. ¹Instituto de Botánica del Nordeste, Universidad Nacional del Nordeste (UNNE) – CONICET, Corrientes, Argentina; ²Universidad Nacional del Chaco Austral, Chaco, Argentina; ³Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura, UNNE, Corrientes, Argentina. german.robledo@comunidad.unne.edu.ar

La sección *Arachis* incluye 30 especies silvestres diploides y dos alotetraploides, una de las cuales es el cultígeno *A. hypogaea* (maní). Aunque ha sido objeto de estudios sistemáticos y genómicos extensos, las trayectorias evolutivas de sus caracteres cromosómicos siguen siendo poco comprendidas. En este estudio, basado en un muestreo exhaustivo que abarca las 30 especies diploides actualmente reconocidas, utilizamos un enfoque comparativo y filogenético para reconstruir la evolución de seis variables continuas asociadas al cariotipo (tamaño genómico, longitud cromosómica, porcentaje de heterocromatina e índices A1 y A2). Los análisis se realizaron sobre una topología molecular bien resuelta basada en múltiples marcadores, empleando modelos evolutivos seleccionados individualmente según el mejor ajuste para cada variable (modelos brownianos, OU y variantes multirregimen). Las reconstrucciones revelaron trayectorias disímiles entre caracteres, con fuerte conservación en la longitud cromosómica y valores estables de tamaño genómico en los nodos ancestrales. En contraste, se observó variación significativa en la proporción de heterocromatina y en los índices de asimetría cariotípica. El clado ancestral de la sección presentó un genoma de tamaño intermedio y un cariotipo marcadamente simétrico según los valores de A1 y A2. Estos resultados constituyen una primera hipótesis integral sobre la evolución cromosómica del grupo y abren nuevas preguntas sobre los factores que modelaron su diversidad estructural en un linaje clave para la biodiversidad y la agricultura sudamericana.

CV 5

TAMAÑO DEL GENOMA Y SU CORRELACIÓN CON CARACTERES MORFO-ANATÓMICOS EN DISTINTOS NIVELES DE PLOIDÍA EN EL GÉNERO *Mecardonia* (PLANTAGINACEAE)

Carlés Bechara Y.1, V.E. Amarilla^{1,2}, M.B. Angulo^{1,2}, M.D.L.M. Sosa^{1,2}. ¹Instituto de Botánica del Nordeste, Universidad Nacional del Nordeste (UNNE) – CONICET, Corrientes, Argentina; ²Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura, UNNE, Corrientes, Argentina. yamilcarlesbechara@gmail.com

Algunas especies nativas del género *Mecardonia* (Plantaginaceae) poseen valor ornamental, por lo que ha motivado su estudio en programas de mejoramiento genético, con obtención de nuevos cultivares. Estudios citológicos previos determinaron un número básico $x=11$, con especies diploides, tetraploides y hexaploides. En este contexto, se analizó la variabilidad en el contenido de ADN, el nivel de ploidía y su relación con características morfoanatómicas en 20 poblaciones pertenecientes a cinco especies. Se elaboró una matriz de datos analizada estadísticamente con RStudio. Los recuentos cromosómicos confirmaron los números reportados y se registró por primera vez a *M. procumbens* var. *tenella* y *M. serpylloides* con $2n=22$. La citometría de flujo mostró que el contenido nuclear ($2C$) varió entre 1,91 y 5,29 pg, y el haploide ($1Cx$) entre 0,84 y 1,51 pg. Se midió el tamaño de los granos de polen y de los estomas, para correlacionarlos con el número cromosómico, mediante el coeficiente de correlación de Pearson. Se observó una correlación positiva y significativa entre el $2C$ y el número cromosómico. Sin embargo; se halló una correlación negativa y significativa entre el valor $1Cx$ y el número cromosómico, sugiriendo una reducción del tamaño del genoma haploide en especies poliploides: “*genome downsizing*”. Asimismo, se encontró una correlación positiva y significativa entre el contenido nuclear ($2C$) y el tamaño de los granos de polen y de los estomas, lo que confirma la presencia del *efecto gigas*. Estos resultados proporcionan información esencial para la caracterización del germoplasma, facilitando su uso en programas de mejoramiento genético.

CV 6

CARACTERIZACIÓN REPRODUCTIVA Y CITOGÉNÉTICA DE *AECHMEA DISTICHANTHA* LEM. (BROMELIACEAE) EN LA PROVINCIA DE MISIONES, ARGENTINA

Juncos J.A.^{1,2,3}, J.R. Daviña^{1,2}, A. Le Vraux², C.A.D. Welker³, A.I. Honfi^{1,2}. ¹Instituto de Biología Subtropical, CONICET – Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina; ²Centro de Investigación y Producción Jardín Botánico Alberto Roth, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina; ³Instituto de Biología, Universidade Federal de Uberlândia, Uberlândia, Minas Gerais, Brasil. jorge.juncos@ufu.br

En Misiones (Argentina) habita *Aechmea distichantha* Lem., una bromelia de tanque, con importancia ecológica por su rol como epífita pionera y especie ornamental; sin embargo, en los últimos años ha aumentado su extractivismo. El objetivo de este estudio fue caracterizar la fertilidad femenina, describir estructura ovárica, evaluar la producción de semillas y realizar conteos cromosómicos de accesiones de Misiones. Los ejemplares se depositaron en el herbario MNES. El ovario se estudió a partir de flores fijadas en FAA, observadas bajo microscopio. La producción de semillas se evaluó en inflorescencias con polinización libre. Los recuentos cromosómicos mitóticos se realizaron en ápices radiculares, con los cuales se elaboró un mapa. Los resultados mostraron una estructura ovárica tricarpelar con placentación axial, donde cada lóculo contiene los óvulos, presentando un promedio de 58,6 óvulos por lóculo y 177,5 óvulos por ovario. El promedio de flores por inflorescencia fue de 153,6 y el de frutos con semillas por inflorescencia fue 40,6, el promedio de semillas por fruto fue de 45,7 y el de semillas por inflorescencia fue de 1889,8. El éxito reproductivo indicó que solo un cuarto de las flores formó frutos con semillas (25%). Todas las accesiones resultaron diploides con $2n=50$ cromosomas. El mapa permitió visualizar la distribución de las accesiones y asociarlas a su caracterización reproductiva, constituyendo la primera aproximación citogeográfica en Misiones, contribuyendo al conocimiento para su conservación en toda su área de distribución.

CV 7

ESTUDIOS CITOGÉNÉTICOS Y GERMINACIÓN EN *Phalocallis coelestis* (LEHM.) RAVENNA (IRIDACEAE)

Maciel M.A.¹, C.D.R. Ferreyra¹, J.R. Daviña¹, A.I. Honfi¹. ¹Instituto de Biología Subtropical, CONICET – Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina. mariamaciel0984@gmail.com

El género *Phalocallis* (Iridaceae) comprende tres especies nativas de Sudamérica. En Misiones, habita *P. coelestis* una especie con flores vistosas de interés ornamental poco estudiada desde el punto de vista citogenético y de la germinación de semillas. Los objetivos del trabajo fueron determinar el número cromosómico, el cariotipo y la capacidad germinativa de una accesión procedente de Misiones. Las semillas se usaron luego de un año de almacenamiento en cámara fría. El ejemplar testigo (H 2731) se depositó en el herbario MNES. Los recuentos cromosómicos se realizaron a partir de metafases mitóticas de ápices radiculares de semillas pre-germinadas y pre-tratadas con 8-hidroxiquinoleína y posterior tinción con Feulgen. Se estimaron parámetros cariomorfométricos a partir de mediciones realizadas en fotomicrografías con MicroMeasure 3.3 y se confeccionó un idiograma. La germinación se evaluó en 60 semillas distribuidas en dos repeticiones y dos tratamientos (con y sin imbibición previa en agua) bajo condiciones controladas (12 h de luz, a 20°C). Los individuos analizados resultaron diploides con $2n=2x=10$, ($x=5$). La fórmula cariotípica está constituida por $(6m + 2sm + 2st)$. Se observó la presencia de un macrosatélite en el brazo largo del par sm y de un satélite lineal en el brazo corto del par st . La germinación fue del 100% a los 17 días desde la siembra en ambos tratamientos. Los resultados obtenidos constituyen la primera caracterización cromosómica de *P. coelestis* e indican que la calidad de las semillas se mantiene en un rango óptimo luego de un año de conservación en frío.

CV 8

LOS CITOTIPOS DE *Paspalum conjugatum* EN EL NORDESTE ARGENTINO

Ferreyra C.D.R.¹, F. Eckers², J.R. Daviña¹, A.I. Honfi¹. ¹Instituto de Biología Subtropical (IBS), CONICET – Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina; ²EEA Alto Valle, INTA, Argentina. ceciliarferreyra@gmail.com

Paspalum conjugatum P.J. Bergius es una especie pantropical utilizada como forraje, césped y pasto de cobertura, que presenta dos variedades, la variedad típica y *P. conjugatum* var. *glabrescens*. El objetivo fue caracterizar los niveles de ploidía en accesiones de Misiones, Corrientes y Chaco, cultivadas en el banco de germoplasma del IBS, cuyos ejemplares testigos están depositados en el herbario MNES. Se realizaron recuentos cromosómicos en 14 individuos provenientes de 10 accesiones, a partir de ápices radiculares pretratados con 1-bromonaftaleno y teñidos con Feulgen. En *P. conjugatum* var. *conjugatum*, se identificaron cinco individuos tetraploides ($2n=4x=40$), seis hexaploides ($2n=6x=60$) y uno octoploide ($2n=8x=80$). El individuo octoploide ($8x$), originado espontáneamente por polinización abierta de una planta madre tetraploide ($4x$), constituye el primer registro de este nivel de ploidía para la especie en Sudamérica. En esta región, el citotipo más frecuente es el tetraploide, mientras que en Argentina se han reportado tanto tetraploides como hexaploides. En el norte de Misiones se encontró por primera vez una población multiploide, en la que coexisten los citotipos tetraploide y hexaploide. En *P. conjugatum* var. *glabrescens*, los dos individuos analizados resultaron tetraploides ($4x$). La colección de germoplasma estudiada es citotípicamente diversa, y permite profundizar la caracterización citogenética y reproductiva de pre-mejoramiento de una especie forrajera de gran interés por su tolerancia a la sombra.

CV 9

ÍNDICES DE RECOMBINACIÓN MEIÓTICA EN RELACIÓN A HISTORIAS DE VIDA, CARACTERÍSTICAS CITOGÉNOMICAS Y VARIABLES AMBIENTALES EN *Lathyrus* (FABACEAE)

Chalup L.^{1,2}, G. Seijo^{1,3}. ¹Instituto de Botánica del Nordeste, Universidad Nacional del Nordeste (UNNE) – CONICET, Corrientes, Argentina; ²Universidad Nacional del Chaco Austral, Chaco, Argentina; ³Facultad de Ciencias Exactas, y Naturales y Agrimensura, UNNE, Corrientes, Argentina. jgseijo@yahoo.com

La recombinación meiótica es clave en la generación de variabilidad genética y en la evolución del genoma. En este estudio se analizaron patrones de recombinación en 15 especies de *Lathyrus* mediante el índice de recombinación de Darlington (IR), la distribución de quiasmas y su relación con variables citogenómicas (longitud cromosómica, contenido de ADN y heterocromatina) y ambientales (19 variables bioclimáticas). El enfoque se centró en especies sudamericanas de la sección *Notolathyrus*, con representantes del hemisferio norte como referencia. Los análisis citogenéticos mostraron que las especies anuales autógamas presentan valores de IR significativamente más altos que las perennes alógamas ($p=0,012$), apoyando la hipótesis de Grant sobre la recombinación como mecanismo compensatorio en sistemas autógamos. Se halló una correlación negativa entre IR y tamaño del genoma ($\rho=-0,943$; $p=0,016$), sin asociación significativa con el contenido y distribución de la heterocromatina. Los quiasmas fueron mayormente distales, y los coeficientes de terminalización fueron elevados en especies con genomas grandes. La precipitación en los meses más secos (bio_14) y fríos (bio_19) se correlacionó inversamente con el IR. Este enfoque integrador aporta nuevas perspectivas para investigar los factores intrínsecos y extrínsecos que podrían modular el IR como carácter adaptativo y, por ende, la variabilidad genética en poblaciones naturales de *Lathyrus* sudamericanos.

CV 10

DISOCIACIÓN ENTRE VIABILIDAD POLÍNICA Y PRODUCCIÓN DE SEMILLAS EN CITOTIPOS DE *Paspalum ovale* CON DIFERENTE NIVEL DE PLOIDÍA

Escobar L.M.¹, A.V. Reutemann², M. Maciel¹, J.R. Daviña¹, J.F.M. Valls³, E.J. Martínez², A.I. Honfi¹. ¹Instituto de Biología Subtropical (IBS), CONICET – Universidad Nacional de Misiones, Misiones, nodo Posadas, Misiones, Argentina; ²Instituto de Botánica del Nordeste, Universidad Nacional del Nordeste (UNNE) – CONICET, Corrientes, Argentina; ³Centro Nacional de Recursos Genéticos e Biotecnología (CENARGEN), Empresa Brasileira de Pesquisa Agropecuária (EMBRAPA), Brasilia, Brasil. lucasmescobar17@gmail.com

Paspalum ovale Nees es una gramínea nativa infrecuente del noreste de Argentina, sur de Brasil y Paraguay, de interés para la conservación de germoplasma. En esta especie se conocen dos niveles de ploidía $2n=7x=70$ y $2n=8x=80$. El objetivo fue evaluar el efecto del nivel de ploidía sobre la producción de semillas, la viabilidad y tamaño del polen en ambos citotipos. Se analizaron cinco accesiones de *P. ovale* de Argentina (8x) y una de Brasil (7x), cuya ploidía fue confirmada por citometría de flujo y recuentos cromosómicos. La viabilidad polínica (VP) se estimó con lugol. La producción de semillas se evaluó bajo autopolinización forzada (AU) y polinización abierta (PA) mediante el cálculo del índice de fertilidad (IF). El citotipo 8x presentó una viabilidad polínica (81%) significativamente mayor que el citotipo 7x (54%; $p < 0,05$). Asimismo, el polen viable del 8x tuvo un área promedio mayor ($195 \mu\text{m}^2$) que el del citotipo 7x ($142 \mu\text{m}^2$). Sin embargo, esta mayor aptitud polínica no se tradujo en una mayor producción de semillas. El IF en PA fue bajo y similar en ambos citotipos (8x: 8%; 7x: 6%). La fertilidad bajo AU fue aún menor (8x: 4%; 7x: <1%). Se concluye que el nivel de ploidía afecta componentes de la aptitud reproductiva, pero una mayor VP no implica un mayor éxito reproductivo en *P. ovale*. La baja fertilidad, incluso con polen viable, sugiere la presencia de otras barreras, como sistemas de autoincompatibilidad, relevantes para el manejo de su germoplasma.

CV 11

FERTILIDAD EN *Psidium guajava* L. DIPLOIDE

Rozicki A.P.¹, C.D.R. Ferreyra¹, J.S. Schneider¹, M.A. Maciel¹, J.R. Daviña², A.I. Honfi¹. ¹Instituto de Biología Subtropical (IBS), CONICET – Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina. adriro24.1@gmail.com

Psidium guajava L. (Myrtaceae) es una especie de árbol pequeño, nativo de América tropical conocido como guayabo. Los frutos de guayaba son un alimento tradicional sudamericano y un cultivo económicamente importante. El número cromosómico básico en el género es $x=11$ y en *P. guajava* hay citotipos diploides con $2n=2x=22$, triploides, tetraploides y variaciones aneuploides en ciertos cultivares. El objetivo de este trabajo fue conocer el número cromosómico y la fertilidad de individuos de una accesión (H2798) de Eldorado, Misiones. El espécimen de herbario está depositado en MNES. Los cromosomas se contaron en punta de raíces de plantines de un año obtenidos a partir de semillas de la accesión, que se pretrataron con 8 hidroxiquinoleína y tiñeron con el método de Feulgen. La fertilidad se estimó con la producción de semillas por frutos en polinización abierta y la calidad germinativa de las mismas. El ensayo de germinación se realizó con dos repeticiones de 30 semillas/fruto, sin almacenamiento previo, en cámara de germinación con fotoperiodo de 8 h luz y temperatura constante de 30 °C. Diariamente se controló el total de semillas germinadas. El número cromosómico observado es $2n=2x=22$. Se obtuvo un promedio de 204 semillas/fruto con un rango de 188 a 366. El poder germinativo promedio fue de 73,8% con valores que fueron desde 40% a 100%. La germinación inició a los 12 días de la siembra. Los resultados obtenidos en esta accesión nativa confirman el nivel de ploidía ($2x$) y en relación a la fertilidad se observa una variación en la calidad germinativa de las semillas.

CA

CITOGENÉTICA
ANIMAL

ANIMAL
CYTOGENETICS

CA 1

PRIMERAS EVIDENCIAS DE DIFERENCIACIÓN DE CROMOSOMAS SEXUALES EN *Anastrepha fraterculus* DEL PERÚ MEDIANTE TINCIÓN SECUENCIAL DAPI/CMA

Giardini M.C.¹, M. Nieves², E. Cancio-Martínez³, F.H. Milla¹, M.F. Fourastié⁴, G.E. González⁴, M.T. Vera³, K. Bourtzis³, S.B. Lanzavecchia¹. ¹Instituto de Genética, INTA, Argentina; ²Grupo de estudios en Arquitectura Genómica de Mamíferos (arGENma), CEMIC-CONICET, Argentina; ³Insect Pest Control Laboratory, International Atomic Energy Agency (IPCL-IAEA), Austria; ⁴Laboratorio de Citogenética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, UBA, Buenos Aires, Argentina. giardini.maria@inta.gob.ar

La mosca sudamericana de la fruta, *Anastrepha fraterculus* (Diptera: Tephritidae), es un ejemplo paradigmático de un complejo de especies crípticas parcialmente resuelto. A partir de características morfológicas, se han identificado ocho morfotipos, validados por estudios genéticos y comportamentales, distribuidos desde México hasta el norte y centro de Argentina. Este estudio presenta resultados preliminares del análisis cariotípico de larvas de tercer estadio de *A. fraterculus* provenientes de Cusco y Piura (Perú), mantenidas como colonias de laboratorio. El objetivo fue describir el cariotipo mitótico de ambas colonias. Se analizaron diez preparados mitóticos por colonia, obtenidos a partir del ganglio cerebral de larvas, utilizando tinción secuencial DAPI/CMA₃, que permite identificar regiones cromatínicas ricas en AT y GC, respectivamente. En ambas colonias se observó un número diploide de 2n=12 (10 autosomas+XX/XY). Si bien los cromosomas X y los autosomas no mostraron diferencias detectables, se observaron variaciones en los patrones de bandas DAPI del cromosoma Y. La heterocromatina del par sexual está enriquecida en regiones AT, sin bloques CMA₃ positivos. En la colonia de Cusco, el cromosoma Y presenta un bloque DAPI+ en el extremo proximal que, en ocasiones, parece corresponder a una constricción secundaria. Estos hallazgos sugieren cariotipos diferenciados y respaldan la hipótesis de que podrían tratarse de morfotipos distintos dentro del complejo *A. fraterculus* en Perú. El enfoque citogenético empleado aporta información valiosa sobre la diversidad genética y estructura poblacional de esta plaga cuarentenaria, con implicancias relevantes para su monitoreo y control mediante manejo integrado.

CA 2

CAMBIOS EN LA DINÁMICA DEL GENOMA DE *Sapajus cay* Y *Macaca fascicularis* (PRIMATES) POR EXPOSICIÓN *IN VITRO* A AGROQUÍMICOS

Nieves M.^{1,2}, E.O. Ferreras^{1,2,3}, A.G. Cardozo^{2,4}, Z. Rodríguez Harambillet^{4,5}, M. Sampaoli^{4,5}, A.D. Bolzán^{2,4,5}, N.B. Andrioli³. ¹Grupo de estudios en Arquitectura Genómica de Mamíferos (arGENma), CEMIC-CONICET, Argentina; ²CONICET, Argentina; ³Grupo de Investigación en Biología Evolutiva, Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires, UBA-CONICET, Buenos Aires, Argentina; ⁴Instituto Multidisciplinario de Biología Celular, CONICET-UNLP-CIC, La Plata, Buenos Aires, Argentina; ⁵Facultad de Ciencias Naturales y Museo, Universidad Nacional de La Plata, La Plata, Buenos Aires, Argentina. mariela.nieves5@gmail.com

En este estudio se investigó la respuesta del genoma de *Sapajus cay* (Platyrrhini) y *Macaca fascicularis* (Catarrhini), por interacción con los agentes químicos Zineb (ZNB) y Tiabendazol (TBZ), agroquímicos cuyos efectos genotóxicos sobre linfocitos humanos están ampliamente documentados en el contexto de su potencial exposición. Se cultivaron linfocitos de sangre periférica de cuatro individuos por especie, con exposición a tres concentraciones de cada agroquímico, control negativo (DMSO) y positivo (Bleomicina). Se analizaron los biomarcadores citogenéticos índice mitótico (IM) y aberraciones cromosómicas (AC), incluyendo análisis específicos de telómeros y centrómeros. Los resultados mostraron un aumento en el IM y la frecuencia de AC en ambas especies a concentraciones intermedias. En *M. fascicularis* se observó una mayor frecuencia de dicéntricos y alteraciones en las señales teloméricas que en *S. cay*. El tipo de ruptura cromosómica observado sugirió que el TBZ actúa antes de la fase S del ciclo celular, mientras que el ZNB lo hace después (aunque las aberraciones teloméricas predominantes en *M. fascicularis* indicaron acción post-fase S para ambos). La heterocromatina en *S. cay* otorgaría mayor estabilidad genómica frente a la injuria, en comparación con el genoma de *M. fascicularis*, cuya respuesta en la proliferación celular y el tipo de AC observadas es compatible con la del genoma humano. Estos hallazgos resaltan la relevancia de analizar los cambios especie específicos en la dinámica genómica frente a la injuria y su consecuencia en la arquitectura cromosómica.

CA 3

ESTUDIOS CROMOSÓMICOS EN *Ctenomys* DEL CENTRO DE ARGENTINA (RODENTIA: CTENOMYIDAE)

Fernández M.A.S.¹, C.A. Labaroni¹, N.L. Alovatti², S.M. Gonzalez², R.H. Sanchez², M.A. Previtali^{2,3}, I.H. Tomasco⁴, C. Lanzone¹.

¹Instituto de Biología Subtropical (IBS) nodo Posadas, Universidad Nacional de Misiones-CONICET, Argentina;

²Facultad de Humanidades y Ciencias, Universidad Nacional del Litoral, Santa Fe, Argentina; ³Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, CCT-Santa Fe, Argentina; ⁴Facultad de Ciencias, Universidad de la República, Montevideo, Uruguay. milifernandez080417@gmail.com

Ctenomys tiene gran variación cromosómica, con números diploides (2n) de 10 a 70 y número fundamental autosómico (NFa) de 16 a 90. En la provincia de Santa Fe se reportaron dos especies: *C. "yolandae"* (2n=50/NFa=67-74) y *C. argentinus* (2n=44/NFa=50-52), aunque se estudiaron pocos individuos y poblaciones. Aquí analizamos ejemplares de distintas poblaciones de Santa Fe para contribuir a entender la evolución cromosómica del grupo. Mediante tinción convencional con Giemsa, bandeó-C y fluorocromos DAPI/CMA₃ estudiamos individuos (N=10) de cinco localidades. El cariotipo de los ejemplares de Cayastá, Alejandra y Desvío Arijón fue 2n=50/NFa=68; en Paraje El Gusano encontramos 2n=50/NFa=69 con un par heteromórfico mediano; en La Brava detectamos 2n=50-51/NFa=67-68 debido a una translocación robertsoniana inestable. Las variaciones en el NFa coincidieron con lo reportado previamente. El bandeó-C reveló alto contenido de heterocromatina constitutiva (HC), con bloques en la mayoría de los brazos cortos de los autosomas bibrachiados y en las regiones pericentroméricas de los acrocéntricos. Los fluorocromos mostraron que estas regiones tienen una composición heterogénea. Las variantes detectadas se deben a la adición/delección de HC. El 2n=50 y las variaciones encontradas indican que los ejemplares corresponden a *C. "yolandae"*. La HC es importante en su evolución cromosómica, como ocurre en otras especies del grupo *mendocinus* al que pertenece.

CA 4

DESARROLLO DE UNA Sonda ESPECÍFICA DE 18S ADNr PARA FISH EN AVES

Machado L.O.¹, F.P. Torres¹, V.O. Rosso², L.P. Rodrigues¹, H.S. Salau¹, T.C. Koscrevic³, R.J. Gunsli¹, A.D.V. Garnerio¹.

¹Universidade Federal do Pampa, Brasil; ²Instituto Nacional de Pesquisas da Amazônia, Brasil; ³Universidade Federal de Santa Maria, Brasil. lillianmachado.aluno@unipampa.edu.br

Los genes de ARN ribosomal (ADNr) forman regiones con múltiples repeticiones en tándem en el genoma y son esenciales para la biogénesis de los ribosomas. Debido a su importancia y conservación, estas secuencias se utilizan ampliamente en estudios taxonómicos y evolutivos, especialmente en mapeos cromosómicos. Aunque es común el uso de sondas inespecíficas en experimentos de FISH en vertebrados, este trabajo tuvo como objetivo desarrollar una sonda específica para el gen 18S ADNr en aves, con potencial de aplicación en distintos órdenes, aportando a análisis citogenéticos más precisos. Se recolectaron secuencias exclusivas de 18S ADNr de genomas aviares del NCBI, que fueron alineadas para identificar regiones conservadas utilizadas en el diseño de cebadores. Se seleccionaron 275 secuencias de 52 especies pertenecientes a 28 familias. La validación *in silico* fue realizada con BLASTn, y el par de oligonucleótidos sintetizado generó un amplicón de 1.195 pb. La PCR fue probada en 15 especies de nueve órdenes diferentes, observándose amplificación en todas las muestras. El amplicón de *Gallus gallus* fue purificado, clonado y secuenciado, confirmando su identidad como ADNr 18S aviar. La eficacia de la sonda fue evaluada mediante FISH en seis especies (cinco passeriformes y un cuculiforme) de cinco familias distintas. La hibridación confirmó la localización de las regiones organizadoras del nucléolo (NORs) en micro y macrocromosomas. Los resultados demuestran el potencial de esta sonda específica para estudios citogenéticos y evolutivos en aves.

CA 5

CARACTERIZACIÓN DEL ADN SATÉLITE EN LOS CROMOSOMAS B DE *Oreobates barituensis* (ANURA, CRAUGASTORIDAE)

Acosta L.S.¹, F. Burgos², F.B.C. Haddad³, D. Baldo¹, J.M. Ferro¹.

¹Instituto de Biología Subtropical, Universidad Nacional de Misiones – CONICET, Misiones, Argentina; ²Instituto de Ecorregiones Andinas, Universidad Nacional de Jujuy – CONICET, Jujuy, Argentina; ³Instituto de Biociências, Universidade Estadual Paulista, Campus de Rio Claro, São Paulo, Brasil. solangeacosta991@gmail.com

El género de ranas *Oreobates*, exclusivo de Sudamérica, incluye tres especies en Argentina, una de ellas es *O. barituensis*, distribuidas en los bosques subandinos de la provincia de Jujuy. Todas las especies estudiadas hasta el momento, comparten cariotipos diploides $2n=22$ (NF=44). En *O. barituensis* se identificaron dos tipos de cromosomas B: uno grande telocéntrico (Bt) enriquecido en ADN ribosomal (ADNr) y otro pequeño subteloecéntrico (Bst). Los cromosomas B son elementos adicionales al complemento cromosómico estándar, que se originan a partir de ellos. En anuros, su estudio ha sido limitado a enfoques citogenéticos y moleculares convencionales, siendo desconocida su composición genómica. En este trabajo, caracterizamos las secuencias de ADN repetitivo de los cromosomas B de *O. barituensis*, para conocer su composición y evolución. Se secuenció ADN genómico de cuatro individuos: uno con Bt, uno con Bst y dos sin B de la misma localidad. Mediante un análisis comparativo con el programa RepeatExplorer, se caracterizó el ADN repetitivo de genomas con y sin B con especial énfasis en ADN satélite (ADNsat), para identificar aquellas secuencias enriquecidas en los B, a partir de diferencias en la abundancia y divergencia. Los resultados mostraron que el ADNsat representa el 25% del genoma, identificando pocas familias predominantes y secuencias compartidas entre cromosomas A y B, además de secuencias específicas del genoma B. Estas secuencias de ADNsat podrían desempeñar un papel importante en la evolución de los cromosomas B y ayudar a dilucidar el origen de estos elementos.

CA 6

ESTUDIO DE LA DIVERSIDAD CROMOSÓMICA Y FILOGENIA MITOCONDRIAL DE LA FAMILIA ALSODIDAE EN ARGENTINA

Urizar C.F.¹, D.A. Barrasso², J.D. Baldo¹. ¹Instituto de Biología Subtropical, Universidad Nacional de Misiones – CONICET, Misiones, Argentina; ²Instituto de Diversidad y Evolución Austral, CONICET, Chubut, Argentina. camilaurizar85@gmail.com

Alsodidae es una Familia de ranas sudamericanas constituida por tres géneros: *Alsodes*, *Eupsophus* y *Limnomedusa*. Posee una distribución geográfica peculiar, con *Alsodes* y *Eupsophus* restringidos a la región Andino-Patagónica del sur de Chile y Argentina y *Limnomedusa* distribuida en Uruguay, nordeste de Argentina y sureste de Paraguay y Brasil. Citogenéticamente, Alsodidae muestra una elevada diversidad, con números básicos (x) de 11 a 17 y números fundamentales (NF) de 44 a 56. Las poblaciones argentinas de este taxón han sido poco analizadas, y solo con tinción convencional. Con el objetivo de indagar sobre la diversidad cromosómica de Alsodidae, estudiamos poblaciones argentinas de cinco especies de *Alsodes*, una de *Eupsophus* (*E. roseus*) y la especie monotípica *Limnomedusa macroglossa*, y realizamos un análisis de máxima parsimonia empleando secuencias de citocromo oxidasa I. La mayoría de las especies evidenciaron cariotipos con $2n=2x=26$ cromosomas bibraquiados, a excepción de *E. roseus* ($2n=2x=30$, NF=46). Las NORs se ubican en el brazo corto del par 2 o 4 y las bandas C son principalmente centroméricas, o intersticiales y teloméricas en algunas especies. Los análisis filogenéticos recuperan a los géneros *Alsodes* y *Eupsophus* como monofiléticos y al $x=13$ como la condición plesiomórfica de la familia. Las variaciones numéricas reportadas en la literatura representan apomorfías a diferentes niveles del árbol. En contraposición a la alta diversidad cromosómica registrada en las especies transandinas, observamos un marcado conservadurismo, tanto en morfología cromosómica como en posición de bandas C y NORs.

CH

CITOGENÉTICA
HUMANA

HUMAN
CYTOGENETICS

CH 1

IMPORTANCIA DEL ARRAY SNPS DE MATERIAL DE ABORTO PARA ADECUADA ESTRATIFICACIÓN DE RIESGO DE UNA PAREJA CON INFERTILIDAD

Oliveri J.^{1,2}, A. Mampel³, S. Denita¹, M. Castellanos¹. ¹Laboratorio HEMA, Mendoza, Argentina; ²CREO Fertilidad, Mendoza, Argentina; ³Clínica de Cuyo, Mendoza, Argentina. jaenoliveri@gmail.com

El estudio genético de las parejas infértiles puede requerir el uso de más de una estrategia. Se presenta el caso de una pareja que concurrió a centro de reproducción asistida. Ella tiene 37 y él 41 años. No son consanguíneos y refirieron un aborto espontáneo anembrionado de primer trimestre en 2019. El cariotipo de la pareja (resolución 400 bandas) resultó normal y se interpretó a la pareja con bajo riesgo genético. En 2024 tuvieron un aborto espontáneo en el cual se realizó *array* SNP en material de aborto que arrojó deleción terminal 5q y duplicación terminal 9q. Entre los antecedentes de la mujer figura hipotiroidismo, quiste de plexo coroideo, cirugías por quistes maxilares, quistes renales y malformación de ortijos. Se sospechó rearrreglo cromosómico materno y se solicitó *array* SNP materno para descartar microdesbalance por las anomalías congénitas referidas y FISH 5 y 9. Dichos estudios no se realizaron por falta de cobertura. Se completó la evaluación con cariotipo de alta resolución (550 bandas) con el siguiente resultado: 46,XX,t(5;9)(q35.2;q33)[30]. Este caso muestra la importancia y la utilidad de los estudios disponibles como el *array* SNP de material de aborto, en una pareja de aparente bajo riesgo y su complementación con el cariotipo de alta resolución para establecer el verdadero riesgo y poder plantear las futuras estrategias reproductivas, teniendo en cuenta los riesgos y los deseos de los pacientes para la toma de decisiones informadas a fines de evitar futuros abortos y/o descendencia desbalanceada.

CH 2

CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y CITOGÉNICA DE UN PACIENTE CON DELECIÓN INTERSTICIAL 4Q DERIVADA DE UNA INSERCIÓN INTERCROMOSÓMICA PATERNA

Dávila S.¹, M. Antinori², A. Espinoza¹, M. Figueredo¹. ¹Hospital de Alta Complejidad "Presidente Juan D. Perón", Formosa, Argentina; ²Hospital de la Madre y el Niño, Formosa, Argentina. solitadavila2023@gmail.com

Las inserciones cromosómicas son rearrreglos estructurales que implican tres puntos de ruptura, obteniéndose un fragmento que se inserta en otra región del genoma. La incidencia se estima en 1:80.000 nacidos vivos. Los portadores tienen un riesgo alto de descendencia desbalanceada con fenotipo alterado cuya gravedad depende del tamaño del desbalance y de la región genómica implicada. El objetivo de este trabajo fue presentar la caracterización clínica y citogenética de un paciente masculino de siete años de edad con talla baja, dismorfias faciales, retraso del desarrollo, alteración del lenguaje, trastorno del espectro autista y convulsiones. El estudio citogenético en sangre periférica con técnica de bandedo GTG resultó 46,XY,del(4)(q22q24)[30]. Ante este hallazgo se realizó cariotipo parental. El resultado fue 46,XY,ins(1,4)(p22.1;q22q24)[30] y 46,XX[30]. El cariotipo definitivo del propósito resultó: 46,XY,der(4)ins(1,4)(p22.1;q22q24)dp[30]. El paciente presentó una deleción intersticial, derivada de una inserción intercromosómica paterna. Si bien no se encontraron antecedentes con características citogenéticas similares, el fenotipo del paciente en gran medida coincide con los casos reportados en la literatura como síndrome de deleción proximal 4q. Estas anomalías representan un enorme desafío en el diagnóstico y asesoramiento genético, principalmente cuando no son *de novo* y resaltan la importancia de la citogenética clásica como herramienta fundamental para la resolución de casos con anomalías cromosómicas desbalanceadas derivadas de rearrreglos estructurales balanceados.

CH 3

CARACTERIZACIÓN CITOMOLECULAR DE UN CROMOSOMA EXTRANUMERARIO DERIVADO DE UNA TRANSLOCACIÓN RECÍPROCA BALANCEADA (9;21) MATERNA

Sioli G.A.¹, F. Da Rosa¹, C.N. Martínez², M.E. Heis Mendoza¹, J.C.A. Doldán¹. ¹Instituto de Genética Humana de Misiones (IGeHM), Misiones, Argentina. gastonsioli@gmail.com

Los cromosomas marcadores extranumerarios suelen originarse por reordenamientos estructurales, pueden ser *de novo* o heredados, y su impacto clínico depende de su carga génica y si se presentan en línea pura o en mosaico. Este estudio presenta el caso de una recién nacida con fenotipo peculiar, cejas ralas y arqueadas, orejas bajas y rotadas, nariz ancha, filtrum marcado, labio superior fino, hipoplasia ungueal en manos y pies, clinodactilia del quinto dedo y meningocele occipital. A partir de una muestra de sangre periférica heparinizada, se obtuvieron preparaciones cromosómicas mediante cultivos de linfocitos por 72 h y las técnicas de bandeado GTG, CBG y NOR. El análisis cromosómico de 50 metafases al microscopio óptico reveló un cariotipo femenino con 47 cromosomas, detectándose un cromosoma marcador extranumerario pequeño y monosatelizado. Solicitando cariotipos parentales, se observó una translocación recíproca balanceada materna entre los cromosomas 9 y 21 con puntos de ruptura y reunión a nivel de las bandas 9p21 y 21q21, permitiendo deducir que el cromosoma marcador de la recién nacida era un derivado de la translocación materna. Mediante el análisis de *microarray* cromosómico, se pudo establecer el desbalance neto presente en la paciente, detectándose una ganancia de 24,3 Mb en la región cromosómica 9p24.3p21.3 y una ganancia de 5 Mb en la región cromosómica 21q11.2q21.1, presentando trisomías parciales de los segmentos distales de los cromosomas involucrados. La trisomía parcial 9p24.3p21.3 es frecuente en recién nacidos vivos con retraso en el desarrollo, déficit intelectual y características faciales y craneales inusuales. Mientras que la trisomía parcial 21q11.2q21.1 se asocia con discapacidad intelectual, obesidad, estenosis pilórica y anomalías en las extremidades.

CH 4

CARACTERIZACIÓN GENÉTICA DE UNA TRANSLOCACIÓN RECÍPROCA BALANCEADA: ANÁLISIS CROMOSÓMICO Y EVALUACIÓN DEL RIESGO REPRODUCTIVO

Correa M.J.¹, M.F. Rivero¹, L.M. Garcete¹, G.A. Sioli¹, G.N.A. Furnus¹, J.D. Caffetti¹. ¹Laboratorio de Citogenética y Genética Humana, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina. josefcorrea97@hotmail.com

Las parejas con trastornos reproductivos muestran mayor prevalencia de anomalías cromosómicas en comparación con la población general, lo que indica una asociación entre dichas anomalías genéticas y las dificultades reproductivas. El presente trabajo describe un caso de una paciente de 29 años con fenotipo normal, portadora de una translocación recíproca balanceada, con antecedentes de aborto espontáneo y una hija con malformaciones congénitas. El análisis citogenético se realizó a partir de una muestra de sangre periférica heparinizada, mediante cultivo de linfocitos por 72 h y bandeado GTG. Fueron analizadas 50 metafases al microscopio óptico y se reportó siguiendo las normas ISCN 2024. El riesgo reproductivo empírico se obtuvo con el programa Reproductive Risk Estimation Calculator for Balanced Translocation Carriers v5.1. Se determinaron los tamaños de los segmentos intercambiados y se detallaron los genes en las bandas cromosómicas donde se produjo la ruptura mediante UCSC Genome Browser. El análisis cromosómico reveló un cariotipo 46,XX,t(9;21)(p21;q21)[50]. El riesgo reproductivo empírico asociado a esta translocación fue de 21-29% para descendencia con desbalance cromosómico y 26% abortos espontáneos. Los tamaños de los segmentos intercambiados fueron de 23,8 Mb (9p21-pter) y 18,1 Mb (21q21-qter), y se hallaron genes en las regiones de ruptura con funciones en la gametogénesis y el desarrollo del tracto genitourinario, pudiendo relacionarse con trastornos reproductivos al encontrarse alterados. Este caso destaca la relevancia de caracterizar genéticamente las translocaciones balanceadas para estimar el riesgo de recurrencia y orientar el asesoramiento familiar en salud reproductiva.

CH 5

RIESGO INVISIBLE: TRANSLOCACIÓN RECÍPROCA BALANCEADA T(20,22) E INVERSIÓN DEL CROMOSOMA 9 EN PORTADORA ASINTOMÁTICA

Da Rosa F.A.¹, C.N. Martínez¹, R. Espíndola¹, G.A. Sioli¹, J.C.A. Doldán¹. ¹Instituto de Genética Humana de Misiones (IGeHM), Misiones, Argentina. fernandodr.88@gmail.com

Las translocaciones recíprocas son los reordenamientos cromosómicos más comunes en los seres humanos, con una prevalencia de 1 en 500 nacidos vivos. Reportamos el caso de una paciente femenina con fenotipo normal portadora de una translocación recíproca balanceada, quien tuvo un hijo fallecido con malformaciones congénitas. Ingresó al IGeHM una muestra de sangre periférica heparinizada de la cual se obtuvieron preparaciones cromosómicas mediante cultivos de linfocitos por 72 h y posterior bandeo GTG. Se analizaron 30 metafases al microscopio óptico. El riesgo reproductivo fue estimado mediante el *software* de Trunca. El análisis cromosómico reveló un cariotipo femenino con 46 cromosomas, con una translocación recíproca balanceada entre los cromosomas 20 y 22 al nivel de las bandas 20q13.1 y 22q13 y, una inversión pericéntrica en un cromosoma 9 con puntos de ruptura y reunión en 9p12 y 9q13. El riesgo reproductivo empírico fue del 17-23% de tener descendencia con desbalance cromosómico y del 29% de presentar aborto. Además, el riesgo general de tener descendencia afectada en portadores de inversiones pericéntricas fue del 5-15%. La translocación t(20,22) es rara en seres humanos y cuenta con escasa bibliografía, siendo este caso novedoso en cuanto a los puntos de ruptura y reunión de los segmentos cromosómicos involucrados. Resaltamos que, la importancia del diagnóstico citogenético de anomalías balanceadas resulta crucial para establecer el riesgo de recurrencia, para una planificación familiar adecuada y para la toma de decisiones en cuanto a la salud reproductiva de los portadores.

CH 6

PORTADOR DE UNA TRANSLOCACIÓN ROBERTSONIANA (13;14): RIESGO GENÉTICO E IMPLICANCIAS REPRODUCTIVAS

Rivero M.F.¹, M.J. Correa¹, L.M. Garcete¹, G.A. Sioli¹, G. Furnus¹, J.D. Caffetti¹, A.S. Fenocchio¹. ¹Laboratorio de Citogenética y Genética Humana, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina. maflorenciarivero.lic@gmail.com

Las translocaciones robertsonianas presentan una prevalencia de 1 en 1000 nacimientos en humanos. La translocación rob(13;14) representa entre 50-100% de todas las translocaciones robertsonianas, y los portadores tienen mayor riesgo de padecer problemas reproductivos (pubertad precoz, testes no descendidos, oligospermia, infertilidad, abortos recurrentes), y descendencia con defectos congénitos, déficit intelectual por aneuploidías completas o parciales y complicaciones por disomía uniparental del cromosoma 14. El objetivo del presente trabajo fue describir el caso de un paciente de 31 años con fenotipo normal, portador de una translocación robertsoniana, con antecedentes de infertilidad y bajo recuento espermático. El análisis citogenético se realizó a partir de una muestra de sangre periférica heparinizada, mediante cultivo de linfocitos por 72 h y bandeo GTG. Fueron analizadas 50 metafases al microscopio óptico y se reportó siguiendo las normas ISCN 2024. El riesgo reproductivo empírico se obtuvo con el programa Reproductive Risk Estimation Calculator for Balanced Translocation Carriers v5.1. El análisis cromosómico reveló un cariotipo 45,XY,der(13;14)(q10;q10)[50]. El riesgo reproductivo empírico para esta alteración cromosómica fue del 0,6-2,6% de tener descendencia con desbalance cromosómico y del 55% de padecer abortos espontáneos con una pareja eventual. El diagnóstico citogenético de estas translocaciones es fundamental para establecer riesgo de recurrencia, para la planificación familiar y la toma de decisiones en salud reproductiva de los individuos portadores.

CH 7

ESTUDIO CITOGENÓMICO EN RECIÉN NACIDA PORTADORA DE UN CROMOSOMA DICÉNTRICO DE NOVO

Garcete L.M.¹, M.F. Rivero¹, M.J. Correa¹, J.D. Caffetti¹, A.S. Fenocchio¹. ¹Laboratorio de Citogenética y Genética Humana, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina. lucila.garcete@fceqyn.unam.edu.ar

La formación de cromosomas dicéntricos causa problemas en la segregación y conduce a desbalances cromosómicos. Se realizó el cariotipo de una recién nacida cuyo fenotipo presentó estrechamiento bifrontal, hendiduras palpebrales ascendentes, narinas antevertidas, filtrum liso, dedos ahusados e insuficiencia renal. Mediante una muestra de sangre periférica heparinizada se realizaron cultivos de linfocitos por 72 h. Las preparaciones cromosómicas fueron sometidas a técnicas de bandeo GTG y CBG, y se reportaron los resultados siguiendo las normas del ISCN 2024. El análisis cromosómico de 30 metafases al microscopio óptico reveló un cariotipo femenino con 45 cromosomas, detectándose un cromosoma dicéntrico formado por un cromosoma 9 y un cromosoma 18, con puntos de ruptura y reunión a nivel de las bandas 9p24 y 18p11.2. Esta anomalía representa una pérdida de los segmentos distales a las bandas descritas. Los cariotipos parentales no presentaron alteraciones, permitiendo deducir el origen *de novo* del cromosoma dicéntrico. La caracterización genómica mediante *microarray* cromosómico confirmó el desbalance, detectándose la pérdida de 6,22 Mb en la región cromosómica 9p24.3p24.1 y la pérdida de 5,87 Mb en la región cromosómica 18p11.32p11.31. Estas deleciones fueron clasificadas como patológicas. La deleción 9p24.3p24.1 se asocia con discapacidad intelectual, dismorfia craneofacial, anomalías en dedos y genitourinarias. Mientras que la deleción 18p11.32p11.3 está relacionada con holoprosencefalia. Estos resultados destacan la importancia del diagnóstico citogenético en neonatos.

CH 8

ESTUDIOS CITOGENÉTICOS EN EL SÍNDROME DE TURNER: REVISIÓN DE 33 CASOS DERIVADOS AL CENTRO NACIONAL DE GENÉTICA MÉDICA (2021-2024)

Goussies A.G.¹, C. Bravo¹, A. Rodríguez¹, C. Ruiz¹, A. Aranda¹, J. De Víctor², L. Franzil¹, F. Guerrisi¹, P. Jablonski¹, B. Ledesma¹, M.E. Mollica¹, W. Montes¹, E. Torchinsky¹, R. Cerritini¹. ¹Centro Nacional de Genética Médica, ANLIS "Dr. Carlos Malbrán", Ministerio de Salud de la Nación, Buenos Aires, Argentina; ²Hospital Materno Infantil Dr. Carlos Gianantonio, Buenos Aires, Argentina. anagoussies@yahoo.com

El síndrome de Turner (ST) es una cromosomopatía causada por monosomía del cromosoma X. Afecta a 1 de cada 2.500 recién nacidas vivas, se caracteriza por una amplia heterogeneidad clínica y requiere seguimiento multidisciplinario. Se realizaron estudios citogenéticos a partir de cultivo de 72 h de sangre periférica y análisis por bandeo GTW. Un 44% de los casos necesitaron estudios complementarios: FISH o secuenciación del gen SRY por Sanger. En esta oportunidad, realizamos un estudio retrospectivo de pacientes con diagnóstico de ST derivados al Centro Nacional de Genética Médica entre enero de 2021 y octubre de 2024. De un total de 1.589 estudios analizados, 33 resultaron con cariotipos patológicos compatibles con ST. Los motivos de consulta más frecuentes fueron amenorrea primaria, falla ovárica precoz y fenotipo característico. El 66% de los casos correspondió a anomalías numéricas (52% fueron mosaicos). El 34% presentó anomalías estructurales, con una alta frecuencia de mosaicismo (91%). La alteración estructural más frecuente fue el isocromosoma del X. Se identificaron dos pacientes con anomalías estructurales del cromosoma Y (isodicéntrico y anillo), y dos con cariotipo XY: una con fenotipo femenino y amenorrea primaria, con mutación en el gen SRY; otro con fenotipo masculino y mosaico bajo con monosomía del X, derivado por infertilidad. Nuestros hallazgos destacan el valor de los estudios citogenéticos en el ST para la identificación de mosaicismos y anomalías numéricas y/o estructurales de los cromosomas X/Y esenciales para el pronóstico, asesoramiento genético y evaluación del riesgo de gonadoblastoma.

CH 9

FENOTIPO FEMENINO EN SÍNDROME DE TURNER CON MOSAICISMO 45,X/46,X,R(Y) Y DETECCIÓN DEL GEN SRY: REPORTE DE CASO

Ruiz C.B.¹, A. Goussies¹, C. Bravo¹, A. Rodriguez¹, J. De Victor², L. Franzl¹, F. Guerrisi¹, R. Cerretini¹. ¹Centro Nacional de Genética Médica, ANLIS "Dr. Carlos Malbrán", Ministerio de Salud de la Nación, Buenos Aires, Argentina; ²Hospital Materno Infantil Dr. Carlos Gianantonio, Buenos Aires, Argentina. candelabelenruiz@gmail.com

El síndrome Turner se caracteriza por la alta heterogeneidad en la correlación genotipo-fenotipo. Presentamos una paciente femenina de 13 años de edad, con baja talla ($P < 3$), cuello alado, tórax ancho. Ante la sospecha de síndrome Turner, se estudió por técnicas citogenéticas clásicas y citomoleculares. El análisis de metafases obtenidas a partir del cultivo de linfocitos de sangre periférica reveló, mediante bandeado GTW, un mosaicismo conformado por dos líneas celulares: 45,X y 46,X,+mar. Se hizo FISH con sondas centroméricas de los cromosomas X e Y, se identificó al marcador como un anillo del cromosoma Y, lo que significa riesgo de gonadoblastoma. Con la misma técnica se detectó la presencia del gen SRY, exclusivamente en la línea celular portadora del anillo. El estudio FISH dirigido al gen SHOX y región subtelomérica Yq, no mostró señales en dichas regiones. En base a estos hallazgos, se estableció el cariotipo: 46,X,r(Y)(p11.31q11.21)[12]/45,X[8]. ish r(Y)(SHOXx0,SRYx1,DYZ3x1,STMYqx0)[8]. Los datos sugieren que el cromosoma reorganizado es un cromosoma Y en anillo, con pérdida en la región terminal de Yp y en la región heterocromática de Yq, durante el reordenamiento. Por lo tanto, los hallazgos concuerdan con el modelo generalmente aceptado de formación de anillos. Si bien la línea celular mayoritaria contiene el anillo del cromosoma Y, la paciente presenta fenotipo femenino, lo cual podría atribuirse al impacto del mosaicismo en la distribución de las líneas celulares a nivel tisular o a una disfunción, deleción parcial o modificación de la expresión del gen SRY.

CH 10

CITOGÉNÉTICA PRENATAL: EXPERIENCIA DEL INSTITUTO DE GENÉTICA HUMANA DE MISIONES

Doldan J.C.A.¹, C.N. Martinez¹, G.A. Sioli¹, F.A. Da Rosa¹, M. Goizueta², M.E. Heis¹. ¹Instituto de Genética Humana de Misiones (IGeHM), Misiones, Argentina; ²Hospital Materno Neonatal, Misiones, Argentina. doldanjorge40@gmail.com

Los estudios prenatales consisten en un conjunto de técnicas para conocer la salud fetal. A todas las pacientes que presenten un embarazo de alto riesgo para anomalías genéticas, se ofrece la posibilidad de realizar una punción de vellosidades coriales (VC) o de líquido amniótico (LA), con el objetivo de llegar a un diagnóstico certero. En este trabajo reportamos la incidencia de patologías prenatales citogenéticas analizadas en el IGeHM en pacientes atendidos en la Unidad de Medicina Fetal del Hospital Materno Neonatal, en el período 2011 - 2025. Se utilizaron técnicas estándar de cultivo directo de VC (Simoni y Brambati 1983, modificada) y cultivo a largo plazo de LA (Stelle y Breg 1966, modificada). Se recibieron y procesaron 250 muestras prenatales, de las cuales 125 fueron VC y 125 de LA. Se obtuvo crecimiento celular en el 81% de los casos, de los cuales el 36% fueron patológicos. El 96% de estos casos fueron anomalías cromosómicas numéricas y el 4% restante anomalías estructurales. Este porcentaje relativamente alto de casos patológicos en relación al reportado en la bibliografía refleja la buena selección de pacientes de alto riesgo para indicar punción. Resaltamos la importancia diagnóstica de los estudios prenatales citogenéticos ya que guían a los profesionales de la salud en la selección de procedimientos, tratamientos y en la evaluación de pronósticos, seguimiento del embarazo y planificación familiar, optimizando así los recursos clínicos y la calidad de vida de los dos pacientes, la madre y el feto.

CH 11

ESTADO DE LA CITOGENÓMICA DEL MIELOMA MÚLTIPLE EN LATINOAMÉRICA

Leone P.E.*¹, F. Stella*^{2,3}, C. Alonso Muñoz⁴, S. Benasayag⁵, K.L. Carrasco Colin⁶, E. De La Rosa Rebaza⁷, F. Ferrara⁸, P. Gargallo⁹, S.M. Lagos Lucero¹⁰, L. Lannutti², P.A. López Pedrozo¹¹, B. Miller¹², F.E. Murillo González¹³, L. Ocampo¹⁴, I. Otazu¹⁵, C. Paz-y-miño¹⁶, M.I. Pérez Rovalino¹⁷, M. Quatrín¹⁸, T. Quispe Soto¹⁹, N.A. Sánchez Zauco²⁰, A. Sanguinetti Terradas²¹, E.J. Santibañez Vazquez¹⁰, M.E. Sosa²², I. Slavutsky²³. ¹Laboratorio de Genética y Genómica, Hospital SOLCA, Quito, Ecuador; ²Universidad de Morón, Buenos Aires, Argentina; ³Hospital Prof. A. Posadas, Buenos Aires, Argentina; ⁴Laboratorios Mendel, Morelia, México; ⁵FUNDAGEN, Buenos Aires, Argentina; ⁶Hospital Ángeles Lomas, Ciudad de México, México; ⁷Clínica Alemana de Santiago, Santiago, Chile; ⁸Hospital Militar, Montevideo, Uruguay; ⁹Hospital Universitario CEMIC, Buenos Aires, Argentina; ¹⁰UC Christus, Chile; ¹¹Asociación Española, Montevideo, Uruguay; ¹²Hospital El Cruce, Berazategui, Argentina; ¹³DILETEC, Ciudad de México, México; ¹⁴Génica Laboratorios, Quito, Ecuador; ¹⁵Diaz Gill Medicina Laboratorial S.A., Asunción, Paraguay; ¹⁶Facultad de Ciencias de la Salud "Eugenio Espejo", Universidad UTE, Quito, Ecuador; ¹⁷Hospital SOLCA, Cuenca, Ecuador; ¹⁸Bionet SRL, La Plata, Argentina; ¹⁹Unidad de Biología Celular, Universidad Mayor de San Andrés, La Paz, Bolivia; ²⁰Hospital Maciel, Montevideo, Uruguay; ²¹Instituto Mexicano del Seguro Social, Ciudad de México, México; ²²Laboratorio Central de Redes y Programas, Corrientes, Argentina; ²³Instituto de Medicina Experimental, CONICET-Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires, Argentina *contribuyeron igualmente al trabajo. fla_stella@yahoo.com.ar

El mieloma múltiple (MM) es una neoplasia hematológica caracterizada por la proliferación clonal de células plasmáticas malignas en la médula ósea. Presenta alta heterogeneidad genética por lo que la citogenómica es esencial para el diagnóstico, pronóstico y abordaje terapéutico. El objetivo de este estudio fue resumir la primera encuesta en Latinoamérica (LA) a 22 instituciones públicas y privadas: Argentina (7), Bolivia (1), Chile (2), Ecuador (4), México (4), Paraguay (1) y Uruguay (3). El 68% de los laboratorios desarrollan técnicas citogenómicas y moleculares, 54% con una recepción mayor a 30 muestras mensuales. El 86,3% reportan cariotipos normales en más del 50% de los casos y el 68% una baja frecuencia de cariotipos patológicos: hiperdiploides, hipodiploides y del(6q), en orden de frecuencia. El 52,4% de los laboratorios efectúa algún tipo de selección celular (SC): 33,3% selección positiva, 14,3% selección negativa, 4,8% *cell sorting*. El 67% cuenta con un kit de sondas de FISH completo (>6 sondas). Los laboratorios con mayor recepción de

muestras se asocian a una mayor complejidad en las técnicas diagnósticas, métodos de SC y mayor número de sondas. Aquellos que incluían SC reportaron un mayor porcentaje de detección de anomalías por FISH. Se observó una menor frecuencia de t(11;14), hiperdiploidía e hipodiploidía respecto a otras poblaciones. Estos hallazgos refuerzan la necesidad de consolidar redes regionales, optimizar protocolos y promover el acceso a tecnologías avanzadas, contribuyendo al desarrollo de una medicina personalizada en pacientes con MM en LA.

FG

FARMACOGENÉTICA

PHARMACOGENETICS

FMG 1

GENÉTICA Y ANALGESIA: FARMACOGENÓMICA DE OPIOIDES EN EL MANEJO DEL DOLOR AGUDO Y CRÓNICO

Fontecha M.B.¹, M.M. Abelleyro¹, E.A. Fontanini¹, M.D.R. Anadón¹, M. Sivanto^{2,3}, A.F. Fundia¹. ¹Instituto de Medicina Experimental, CONICET - Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires, Argentina; ²Instituto Argentino de Diagnóstico y Tratamiento, Buenos Aires, Argentina; ³Centro Privado de Cirugía y Coloproctología, Buenos Aires, Argentina. arielafundia@gmail.com

La variabilidad en la respuesta individual a opioides en pacientes con dolor indica la necesidad de enfoques personalizados basados en farmacogenómica. El objetivo de este estudio fue analizar la influencia de variantes genéticas en la respuesta a opioides en pacientes con dolor agudo (DA) y crónico (DC). Se estudiaron 149 pacientes tratados con tramadol y codeína (49 mujeres, 100 varones; edad mediana: 48 años). Se genotipificaron 19 variantes en los genes *ABCB1*, *COMT*, *CYP2D6*, *OPRM1*, *OPRK1* y *PDYN* empleando diferentes abordajes de PCR. Se evaluó el grado de dolor inicial y el del alivio, en reposo y en movimiento, el tiempo hasta el alivio del dolor y la aparición de efectos adversos. El análisis estadístico individual de las variantes en pacientes con DC demostró asociación con alguno de estos parámetros para *COMT* y *OPRM1* ($p=0,021$), *CYP2D6* ($p=0,046$) y *OPRK1* ($p=0,005$). En DA, también se identificaron asociaciones significativas entre 10 variantes y distintos indicadores de dolor y respuesta terapéutica ($p<0,05$). Se realizó un análisis de componentes principales (PCA) con las 19 variantes. Los tres primeros componentes explicaron el 64% de la variabilidad en pacientes con DC y el 59% en DA, separándolos en tres clústeres por cohorte. No se encontraron asociaciones significativas entre los clústeres y el grado de dolor ni la analgesia. Estos resultados respaldan el papel de variantes genéticas individuales en la modulación del dolor y la respuesta a los opioides, lo que podría contribuir al desarrollo de estrategias terapéuticas personalizadas y más eficaces en el manejo del dolor.

GEDU

GENÉTICA Y EDUCACIÓN

GENETICS AND EDUCATION

GEDU 1

NOTICIAS DE GENÉTICA DE LA CONSERVACIÓN EN MEDIOS DIGITALES: ¿DIVULGACIÓN O *CLICKBAIT*?

López Hermann F.A.¹, M.E. Barrandeguy^{1,2}, M.V. García^{1,2}.
¹Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones (UNaM), Misiones, Argentina; ²Instituto de Biología Subtropical - Nodo Posadas, UNaM - CONICET, Misiones, Argentina.
 fatimalopezhermann0@gmail.com

Genética de la conservación es una disciplina actual que suele ser empleada como un recurso de marketing en los medios digitales. En el curso de Genética de la Conservación 2024 de la Licenciatura en Genética (Universidad Nacional de Misiones) se evaluó la presencia de esta disciplina en noticias digitales. Se analizó el contenido de noticias publicadas en medios digitales globales mediante una búsqueda de titulares referidos a Genética de la Conservación para determinar si los artículos abordaban temáticas propias de la disciplina o si incurrían en técnicas de *clickbait*. Se clasificaron 24 noticias según: eje temático, grupo taxonómico y uso de terminología específica. La temática abordada con mayor frecuencia fue tecnologías reproductivas asistidas por genómica (25%) y el grupo taxonómico más representado fue vertebrados (84%). Los términos utilizados fueron: conservación (95,8%), genética, alelos o genotipos (87,5%) y genética de la conservación (20,8%). La expresión más frecuente fue “diversidad genética” y se incluyeron términos en los títulos no abordados en el contenido como “flujo génico” o “endogamia”. El 12,5% de las noticias presentaron características de *clickbait* con títulos engañosos que hacían suponer contenidos de Genética de la Conservación los cuales no fueron desarrollados. Los resultados están en consonancia con la búsqueda de impacto emocional en medios digitales sin rigurosidad disciplinar. Esta actividad incentivó una mirada crítica por parte de los estudiantes para distinguir titulares engañosos de Genética de la Conservación en noticias digitales.

GEDU 2

GENÉTICA EN ACCIÓN: TRANSFORMANDO LA EDUCACIÓN AMBIENTAL A PARTIR DE ESTUDIOS DE CASOS DE GENOTOXICIDAD

Escobar G.Á.E.¹. ¹Facultad de Ciencias Exactas, Naturales y Agrimensura, Universidad Nacional del Nordeste, Corrientes, Argentina. geranem.86@gmail.com

La enseñanza de la genética presenta desafíos conceptuales, pero también ofrece oportunidades para motivar a los estudiantes. La incorporación de herramientas genéticas, como el análisis de micronúcleos, permite comprender daños genéticos y correlacionar con los agentes potencialmente tóxicos presentes en el ambiente, de manera sencilla y económica. *Allium cepa* es un excelente modelo *in vivo*, muy utilizado desde la década de 1990, como prueba estándar para estudios de genotoxicidad. La actividad propuesta, se realizó en el marco de una beca de investigación, y tuvo como objetivo explicar conceptos y brindar técnicas prácticas de la toxicogenética para sensibilizar a los estudiantes sobre los daños genéticos causados por agentes toxicogenéticos y promover una conciencia ecológica y científica en ellos. A partir de la experiencia de aula invertida, impulsamos la autonomía en el aprendizaje de los estudiantes de clubes de ciencia a través de adaptaciones didácticas. La evaluación de ecotoxicidad se realizó utilizando bulbos de *A. cepa* por condición experimental, y diferentes muestras recolectadas por los estudiantes. En los bulbos se observó la presencia de micronúcleos y se correlacionó lo encontrado con la información bibliográfica disponible al momento. A partir de la valoración de los resultados concluimos que las acciones tuvieron un efecto beneficioso en el aprendizaje de Genética, fomentando un aprendizaje activo, despertando interés por la biología y la protección del ambiente frente a los desafíos ecológicos actuales y futuros.

GEDU 3

MÁS ALLÁ DEL LIBRO: APRENDIENDO GENÉTICA EVOLUTIVA MEDIANTE ABP

Soto Castillo A.E.¹, C.P. Rolheiser¹, M.J. Gómez. ¹Facultad de Ciencias Exactas, Naturales y Agrimensura, Universidad Nacional del Nordeste, Corrientes, Argentina. alansotocastillo.bio@gmail.com

En la enseñanza de materias complejas como la genética evolutiva, resulta cada vez más necesario adoptar enfoques didácticos que promuevan la participación activa y el pensamiento crítico de los estudiantes. Durante el cursado de esta asignatura en la carrera Licenciatura en Ciencias Biológicas de la Universidad Nacional del Nordeste, en el año 2024, se implementó una estrategia pedagógica basada en el Aprendizaje Basado en Problemas (ABP), que propuso a los estudiantes el diseño y desarrollo de un proyecto de investigación dividido en tres etapas, enfocado en investigar los mecanismos y patrones de genética evolutiva en un organismo de interés. En nuestro caso, seleccionamos a *Caiman latirostris* (yacaré overo) como organismo de estudio. La primera etapa consistió en el análisis de la diversidad intraespecífica del grupo. En una segunda etapa, se abordaron los mecanismos de aislamiento reproductivo y, en la etapa final, se evaluaron aspectos de evolución genómica que hayan determinado ese aislamiento. Se realizaron presentaciones periódicas a lo largo del cuatrimestre, en las que se discutieron hipótesis, antecedentes, metodologías y resultados esperables para cada etapa. Esta dinámica de trabajo en equipo, investigación autónoma y discusión colectiva nos permitió no solo aplicar conceptos clave como especiación, flujo génico y evolución molecular, sino también plantear interrogantes sobre la posible existencia de híbridos, así como hipótesis sobre la evolución de genes implicados en el aislamiento reproductivo. El ABP facilitó una comprensión más profunda al integrar teoría con práctica y posicionar al estudiante en un rol activo.

GEDU 4

EVALUACIÓN DE LOS CONOCIMIENTOS APREHENDIDOS DE GENÉTICA EN ESTUDIANTES DE LA CARRERA DE MEDICINA

Armentano V.^{1,2}, M. Sottile¹, M. Castellanos¹, C. Carrizo¹, A. Buccella¹, A. Mampel³. ¹Instituto de Genética, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Cuyo (UNCuyo), Mendoza, Argentina; ²Hospital Lagomaggiore, Mendoza, Argentina; ³Hospital Universitario UNCuyo, Mendoza, Argentina. viviana.armentano@gmail.com

La enseñanza de la Genética en Medicina enfrenta el desafío de lograr la comprensión de conceptos fundamentales y también su aplicación en el contexto clínico. Pese a su importancia, se desconoce en qué medida los conocimientos adquiridos en el primer año persisten en el tiempo y contribuyen al razonamiento médico. El objetivo del estudio consistió en evaluar los conocimientos de Genética apreñidos entre 2020 y 2024. Se diseñó un cuestionario anónimo de 10 preguntas con opción múltiple de los cinco primeros niveles cognitivos de la taxonomía de Bloom: Recordar, Comprender, Aplicar, Analizar y Evaluar. Participaron 237 estudiantes de segundo a sexto año. Los datos fueron analizados cuantitativamente. Se observó en todas las cohortes un alto porcentaje de respuestas correctas en los niveles Comprender (hasta 93,7%), Aplicar (hasta 92,8%) y Analizar (hasta 97%). Los niveles Recordar y Evaluar mostraron mayor variabilidad. Los estudiantes de segundo año presentaron el mejor desempeño en preguntas del nivel Recordar, aunque fue el más bajo en preguntas del nivel Evaluar. Los estudiantes de sexto año presentaron mayor porcentaje de respuestas correctas en las preguntas del nivel Analizar, pero menor porcentaje de aciertos en el nivel Recordar. Los resultados sugieren que los estudiantes apreñen adecuadamente los conocimientos genéticos que requieren aplicación en situaciones clínicas. Sin embargo, se evidencian debilidades en conceptos fundamentales especialmente en escenarios que requieren integrar la información genética con criterios de toma de decisiones clínicas.

GEDU 5

ACTIVIDAD PEDAGÓGICA NOVEDOSA EN LA ASIGNATURA GENÉTICA DE INGENIERÍA AGRONÓMICA (FAV-UNRC)

Castillo E.A.¹, H. Di Santo¹, F. Grossi Vanacore¹, V. Molinero¹,
L. Cordera¹, F. Orozco¹, P. Becker¹, R. Gauna¹, B. Huppi¹, N.
Ledesma¹, E. Grassi¹. ¹Facultad de Agronomía y Veterinaria
(FAV), Universidad Nacional de Río Cuarto (UNRC), Córdoba,
Argentina. ecastillo@ayv.unrc.edu.ar

Los contenidos disciplinares de las materias correlativas para cursar o rendir cada asignatura responden a la lógica de formar futuros profesionales con saberes y conocimientos útiles. La estructura de cualquier plan académico en general, organiza los contenidos en forma estanca, lo que lleva a una práctica pedagógica uniforme que tiende a desmotivar al estudiantado. La asignatura Genética, del plan de estudio de Ingeniería Agronómica, de la Facultad de Agronomía y Veterinaria (FAV) de la Universidad Nacional de Río Cuarto (UNRC), se desarrolla durante el primer cuatrimestre de tercer año. En este trabajo se expone una actividad novedosa (AN), que se realizó al comienzo del curso, con el objetivo de motivar a los estudiantes a aspirar a la promoción. La AN consistió en una visita disparadora (VD) al campo de docencia-investigación de la FAV-UNRC la primera semana de clases y una actividad individual (AI). La VD se desarrolló en tres estaciones donde se expusieron trabajos de investigación relacionados con mejora en distintas especies vegetales, en 20-30 minutos por estación. La AI consistió en tres consignas que se respondieron antes de los cinco días posteriores a VD. Se analizaron los datos de 95 estudiantes de la cohorte 2025. Las respuestas de las AI se calificaron arrojando un promedio de 7,36 (rango 4,5 a 10). Al final del curso el 40% de los estudiantes promocionó, el mismo % regularizó y el 20% quedó libre por parcial, lo que difiere del promedio de 22%, 43% y 35% de cuatro cohortes anteriores sin la AN. Los datos estarían aportando a favor de la AN.

GGM

**GENÓMICA
Y GENÉTICA
MOLECULAR**

**GENOMICS
AND MOLECULAR
GENETICS**

GGM 1

EVALUACIÓN *IN VITRO* DE ALTERNATIVAS ANTIVIRALES EXPERIMENTALES CONTRA EL VIRUS DEL DENGUE (DENV)

Kachuk A.V.^{1,2,3*}, J.L. Lazarte^{1,2*}, M.E. Oneto^{1,2,3}, M.M. Miretti^{1,2,3}, S.L. Espindola^{1,2,3}. ¹Instituto de Biología Subtropical (IBS), CONICET – Universidad Nacional de Misiones (UNaM), Misiones, Argentina; ²Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, UNaM, Misiones, Argentina; ³Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Buenos Aires, Argentina. *han contribuido de igual manera al trabajo. sonialespindola@gmail.com

Misiones es una región endémica para varias arbovirosis transmitidas por vectores, como dengue (DENV), chikungunya (CHIKV) y zika (ZIKV). La posible introducción del virus Oropouche (OROV), por la cercanía con Brasil donde ya se notificaron casos, representa una amenaza, ya que sus síntomas son clínicamente similares al dengue, lo que complica el diagnóstico diferencial y la vigilancia epidemiológica. El desarrollo de vacunas contra arbovirosis ha sido un reto por la complejidad de los mecanismos de infección viral, cobrando importancia las estrategias terapéuticas alternativas. Ante la falta de modelos animales adecuados, los estudios con cultivos celulares se han convertido en un estándar en virología, permitiendo evaluar la eficacia de distintas estrategias antivirales. Se han puesto a punto dos alternativas con potencial contra DENV: por un lado, la quercetina, un flavonoide con alta biodisponibilidad y baja toxicidad; por otro, una estrategia innovadora que usa la ribonucleasa CRISPR/Cas13b para degradar el genoma viral, dirigida a regiones conservadas de los cuatro serotipos del DENV. Se determinó el rango óptimo de concentración (CC50) para la quercetina, buscando maximizar su eficacia y reduciendo la citotoxicidad. Luego de un análisis exhaustivo se obtuvo el diseño de gRNA específicos para regiones clave del virus como 3'UTR, 5'UTR y el gen NS5, con igual especificidad contra los cuatro serotipos virales y con un porcentaje bajo de sitios *off targets*. Se optimizó el ensayo MTT para evaluar viabilidad celular y citotoxicidad de los tratamientos con los dos enfoques. Estos resultados preliminares remarcan el potencial de estas estrategias antivirales para disminuir la carga de enfermedad.

GGM 2

EFFECTO DEL SILENCIAMIENTO DEL GEN RELOJ *PERIOD* EN GENES RELACIONADOS A RESISTENCIA A INSECTICIDAS EN *Triatoma infestans*

Córdoba LE.^{1,2}, A.R. Pérez De Rosas^{1,2}, B.A. García², M.M. Stroppa^{1,2}. ¹Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba (UNC), Córdoba, Argentina; ²Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud, CONICET-UNC, Córdoba, Argentina. lourdes.cordoba@unc.edu.ar

Se han reportado fallas en programas de control de *Triatoma infestans*, vector de la enfermedad de Chagas, debidas al desarrollo de resistencia a insecticidas piretroides. La resistencia se debe en parte a la sobreexpresión de genes que codifican las enzimas del citocromo P450, como CYP4EM7, que incrementan el metabolismo de insecticidas. Estas enzimas requieren electrones provistos por la NADPH citocromo P450 reductasa (CPR). Estudios previos en *T. infestans* demostraron ritmos diarios en la expresión de ambos genes, sugiriendo su regulación por el reloj biológico. Se propuso evaluar el efecto del silenciamiento del gen reloj *period* (*per*) mediante ARN de interferencia (ARNi) sobre la expresión diaria de los genes CYP4EM7 y CPR. Se realizaron tratamientos con ARNi con dos esquemas de alimentación diferentes. Posterior a la administración del ARNi, se constató por RT-qPCR el silenciamiento del gen *per* en tejido nervioso y se analizó el efecto en la expresión de los genes CYP4EM7 y CPR en cuerpo graso. Los resultados obtenidos mostraron que el silenciamiento del gen *per* fue más efectivo sin alimentación post-tratamiento. El silenciamiento de *per* redujo su expresión en todos los puntos temporales analizados y abolió su perfil rítmico en ambos sexos. Asimismo, se observó pérdida completa de ritmicidad en la expresión de los genes CYP4EM7 y CPR, lo que evidencia que el reloj biológico participa en su regulación. Estos hallazgos refuerzan la hipótesis del control que ejerce el reloj biológico sobre genes relacionados con la resistencia a insecticidas.

GGM 3

PARTICIPACIÓN DE LOS MICROARNS EN LA RESISTENCIA A INSECTICIDAS EN *Triatoma infestans*

Garzón A.M.¹, G.M. Nicolino¹, O.S. Alessandroni¹, L.E. Córdoba^{1,2}, C.J. Fernández¹, A.R. Pérez De Rosas^{1,2}, M.M. Stroppa^{1,2}.

¹Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba (UNC), Córdoba, Argentina; ²Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud, CONICET-UNC, Córdoba, Argentina. mstroppa@unc.edu.ar

La resistencia a insecticidas de *Triatoma infestans* dificulta el control vectorial de la enfermedad de Chagas. En insectos, se ha demostrado que microARNs (miARNs) regulan genes implicados en la resistencia. Este trabajo propuso caracterizar miARNs en cuerpo graso de *T. infestans* susceptibles y resistentes a deltametrina, identificar los expresados diferencialmente y predecir sus genes blanco. A partir de secuenciación masiva se obtuvieron las secuencias de los miARNs y se realizó el análisis bioinformático con el *pipeline* nf-core/smrnaseq. La expresión diferencial se evaluó con el paquete EdgeR, la predicción de genes blanco se efectuó con los *softwares* PITA, Miranda, TargetSpy y Simple Seed Analysis y se determinó la ontología génica (GO). Se identificaron 93 miARNs ya conocidos en *Arthropoda* y se caracterizaron 66 nuevos. Alineamientos con miARNs de *Rhodnius prolixus* permitieron identificar 51 miARNs específicos del cuerpo graso de *T. infestans*. El análisis de expresión diferencial identificó miARNs que se expresan con diferencias significativas en la población resistente. Los genes blanco indican que estos miARNs regulan procesos y vías metabólicas vinculadas con la detoxificación, la autofagia, degradación de proteínas, sobreexpresión de transportadores ABC, metabolismo lipídico, y activación de la vía de insulina y proteínas de choque térmico. Estos hallazgos señalan que la resistencia a piretroides en el cuerpo graso de *T. infestans* es multifactorial e involucra adaptación metabólica, eliminación activa de toxinas y regulación del crecimiento celular.

GGM 4

PARTICIPACIÓN DEL MICROARN-71 EN LA REGULACIÓN DE LA RESISTENCIA A INSECTICIDAS EN *Triatoma infestans*

Fernández C.J.¹, O.S. Alessandroni¹, M.M. Stroppa^{1,2}. ¹Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba (UNC), Córdoba, Argentina; ²Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud, CONICET-UNC, Córdoba, Argentina. mstroppa@unc.edu.ar

Los microARNs (miARNs) regulan la expresión génica a nivel postranscripcional y en insectos han sido implicados en mecanismos de resistencia a insecticidas, incluyendo la modulación de genes relacionados con la detoxificación, el transporte y la formación de la cutícula. En particular, el miARN-71 ha sido asociado con la regulación de genes vinculados a la síntesis de quitina, donde su represión provoca un aumento en la expresión de la enzima *quitina sintasa* y media la resistencia a insecticidas al promover un engrosamiento de la cutícula. Para determinar la participación del miARN-71 en la resistencia a insecticidas en *Triatoma infestans*, principal vector de la enfermedad de Chagas de América del Sur, se propuso analizar la expresión del miARN-71 en poblaciones susceptible y resistente e identificar sus genes blanco. Se utilizó la técnica de Stem-Loop RT-qPCR para determinar la expresión del miARN-71 en cuerpo graso de ninfas del estadio V de ambas poblaciones. La predicción de genes blanco y el análisis de interacción se realizaron empleando los programas sRNAtoolbox y RNAhybrid. La población susceptible presentó un nivel de expresión del miARN-71 significativamente superior a la resistente. El análisis bioinformático de predicción de genes blanco e interacción mostró regiones exactas de hibridación entre el miARN-71 y el transcripto de *quitina sintasa*. Estos resultados evidencian que la expresión del gen *quitina sintasa* estaría bajo la regulación del miARN-71 en *T. infestans* y condicionaría la susceptibilidad a insecticidas en este vector.

GGM 5

ESTUDIO DE LOS HOSPEDADORES DEFINITIVOS DEL PARÁSITO *Sarcocystis aucheniae*: DETERMINACIÓN DE ESPECIE DE CÁNIDO EN MUESTRAS AMBIENTALES DE MATERIA FECAL

Baldoni Guerrero D.^{1,2}, C. Vargas Tacuri³, S. Giuliano⁴, J. Luis Malaga³, X. Barriga Marcapura³, M. Chavez- Fumagalli³, J. Reategui Ordoñez³, L. Schnittger^{1,2}, M. Florin- Christensen^{1,2}.

¹Escuela Superior de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Morón, Buenos Aires, Argentina; ²Instituto de Patobiología Veterinaria, INTA-CONICET, Argentina; ³Vicerrectorado de Investigación, Universidad Católica de Santa María, Arequipa, Perú; ⁴Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina. debobaldoni12@gmail.com

Para determinar el ciclo de vida de un agente infeccioso de transmisión fecal-oral es imperativo identificar al hospedador que liberó las heces al ambiente. Una región hipervariable del ADN mitocondrial permite determinar si una muestra fecal proviene de un cánido e identificar la especie. Este marcador mitocondrial fue utilizado para analizar siete muestras fecales, presumiblemente de cánidos, obtenidas en campos alpaqueros de Arequipa y Puno, Perú. Previamente, las muestras resultaron positivas a *Sarcocystis aucheniae* por observación microscópica de esporoquistes en flotante de sacarosa, seguida de extracción de ADN y PCR especie-específica. Para identificar la especie hospedadora, se extrajo ADN de una alícuota fecal y se amplificó por PCR. Luego de verificar la presencia de productos del tamaño esperado (359 pb) por electroforesis en gel de agarosa, se realizó su secuenciación. El análisis por BLASTn demostró que las muestras provenían de perro (*Canis lupus familiaris*). Si bien estudios experimentales en perros con *S. aucheniae* indicaban a este cánido como hospedador definitivo, faltaban estudios de muestras de campo para confirmarlo. *Sarcocystis aucheniae* produce quistes macroscópicos en músculos esqueléticos de camélidos sudamericanos, impidiendo la comercialización de su carne. Estos actúan como hospedadores intermediarios del parásito al ingerir pasturas contaminadas con esporoquistes presentes en heces de los hospedadores definitivos. En este contexto, los perros cumplen un rol central en la transmisión ambiental del parásito. Identificar al perro como hospedador definitivo permite entender el vínculo epidemiológico entre cánidos y camélidos en zonas de producción y el ciclo del parásito, fundamentales para diseñar estrategias de control.

GGM 6

VARIANTES GENÉTICAS EN *BAX*, *BCL2* Y *CD274* EN MUJERES JÓVENES DIAGNOSTICADAS CON CÁNCER DE MAMA

Acosta K.B.¹, M.S. Esnarriaga¹, C.A. Ferri¹, G.T. Carra¹, D.A. Rivero^{1,2}. ¹Instituto de Biotecnología de Misiones "Dra. María Ebe Roca" (InBioMis), Facultad de Ciencias Exactas Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina; ²CONICET, Buenos Aires, Argentina. acostakb@fceqyn.unam.edu.ar

El cáncer de mama (CM) se encuentra entre las neoplasias malignas más frecuentes en mujeres a nivel mundial. En los últimos 10 años se ha evidenciado un incremento en la incidencia de casos en mujeres jóvenes (edad \leq 50 años) con resultados negativos para los paneles genéticos convencionales. Esto sugiere que existen otros genes adicionales implicados en la carcinogénesis temprana. El presente trabajo propone determinar las frecuencias genotípicas y alélicas de tres variantes en genes candidatos implicados en mecanismos de supervivencia celular (*BAX*- rs4645878 y *BCL2*- rs2279115) y de respuesta inmunitaria (*CD274*- rs2297136). Para ello, se extrajo ADN a partir de sangre periférica de 28 mujeres con edad \leq 50 años diagnosticadas con CM y provenientes de distintas localidades de la provincia de Misiones. Las muestras fueron genotipificadas mediante ARMS-PCR utilizando cebadores alelo específicos y los resultados de amplificación fueron verificados en electroforesis en geles de agarosa al 2%. Las frecuencias genotípicas y alélicas observadas fueron para la variante rs4645878: GG: 0,78; GA: 0,11; AA: 0,11 y p(G): 0,84; q(A): 0,16; para la variante rs2279115: CC: 0,21; CA: 0,57; AA: 0,21 y p(C): 0,5; q(A): 0,5; y para la variante rs2297136: AA: 0,21; AG:0,71; GG:0,07 y p(A): 0,57; q(G): 0,43. Estos resultados muestran una alta frecuencia de heterocigotas para las variantes rs2279115 y rs2297136 en la población analizada. Los datos obtenidos contribuyen a la caracterización genética de las mujeres jóvenes diagnosticadas con CM en la provincia de Misiones.

GGM 7**FRECUENCIA DE LA VARIANTE
RS12573787 DEL GEN *PTEN*-LONG EN
PACIENTES CON DIABETES MELLITUS
TIPO 2 Y CÁNCER**

Rivero D.A.^{1,2}, K.B. Acosta¹, G.T. Carra¹, M.S. Esnarriaga¹, C.A. Ferri¹. ¹Instituto de Biotecnología de Misiones "Dra. María Ebe Rca", Facultad de Ciencias Exactas Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina; ²CONICET, Buenos Aires, Argentina. donovanrivero@gmail.com

La diabetes mellitus tipo 2 (DMT2) es una patología crónica caracterizada por deficiencia en la secreción de insulina y/o resistencia a la misma en órganos diana, alterando principalmente el metabolismo de glucosa. Diversos estudios la han asociado con el desarrollo de diversos tipos de cáncer. El gen *PTEN* codifica la proteína PTEN (403aa) que controla el metabolismo de nutrientes y crecimiento celular. Variaciones en su expresión la relacionarían a alteraciones en el metabolismo y al desarrollo de cáncer. Su isoforma *PTEN*-long (576aa) puede ser secretada e internalizada por otras células. La variante rs12573787 (c.10G>A) influiría en su expresión. El objetivo fue analizar las frecuencias alélicas y genotípicas de la variante rs12573787 del gen *PTEN*-Long. Se extrajo ADN de sangre periférica de pacientes con DMT2 y cáncer (37) con cáncer (43) DMT2 (47) y controles (36) y se genotipificaron mediante ARMS-PCR, utilizando cebadores alelo específicos. Los amplicones se revelaron mediante electroforesis en gel de agarosa al 2% teñidos con bromuro de etidio. Las frecuencias genotípicas observadas para DMT2 y cáncer, cáncer, DMT2 y controles fueron AA:0,027, AG: 0,757, GG: 0,216; AA:0,093, AG: 0,488, GG: 0,418; AA:0,02, AG: 0,45, GG: 0,53 y AA:0,03, AG: 0,61, GG: 0,36, respectivamente. Las frecuencias alélicas fueron G: 0,595 y A: 0,406; G: 0,662 y A: 0,337; G: 0,755 y A: 0,245 y G: 0,665 y A: 0,335, respectivamente. Estos resultados muestran una alta frecuencia de la variante rs12573787 en las poblaciones analizadas, con un predominio de individuos heterocigotas, excepto en DMT2 donde fue mayor la frecuencia de individuos homocigotas (GG).

GGM 8**VARIANTE PATOGENICA EN *NTHL1*:
CONSIDERACIONES PARA EL ABORDAJE
TERAPÉUTICO**

Espindola R.¹, M. Gamarra¹, B. Brizuela¹, M.S. Vera¹. ¹Instituto de Genética Humana de Misiones, Misiones, Argentina. marceverita@gmail.com

Las variantes patogénicas en el gen supresor de tumores *NTHL1*, involucrado en la reparación del ADN, se asocian a predisposición al cáncer hereditario y susceptibilidad al desarrollo de neoplasias múltiples ya que promueve la inestabilidad genómica, especialmente tras exposición a agentes citotóxicos. Se describe un caso inusual de una paciente de sexo femenino diagnosticada con leiomiomas uterino a la cual se le detectó la variante en heterocigosis c.244C>T *NTHL1* clasificada como patogénica. Luego del tratamiento la paciente presentó una evolución agresiva, sin respuesta a inhibidores de tirosina kinasa convencionales, a asciminib, ni a adyuvancia terapéutica con adriamicina. Posteriormente se evidenció una evolución oncohematológica con desarrollo de leucemia mieloide crónica (LMC) BCR-ABL positiva. La falta de respuesta al tratamiento convencional plantea un posible vínculo entre esta alteración genética y la resistencia terapéutica observada. Este caso plantea importantes interrogantes clínicos: ¿cómo deben vigilarse y tratarse los pacientes con mutaciones en genes de reparación del ADN, como *NTHL1*, que han sido expuestos a tratamientos oncológicos? ¿Debe considerarse el perfil genético como un factor clave en la selección terapéutica y en la toma de decisiones sobre tratamientos agresivos como el trasplante de médula ósea?, y además resalta la necesidad de una evaluación genética integral en pacientes con cáncer, especialmente aquellos que desarrollan segundas neoplasias. Se requieren estudios adicionales para comprender mejor el impacto del tratamiento oncológico en estos contextos genéticos.

GGM 9

ESTUDIO DE MICROARNS MEDIANTE CEBADORES STEM-LOOP EN CÉLULAS ESTROMALES Y VESÍCULAS EXTRACELULARES EN LA HIPERPLASIA PROSTÁTICA

Díaz A.E.¹, J.F. Romero Humacata¹, M. López Seoane², A.A. Quintar¹, F.F. Roldán Gallardo³. ¹Centro de Microscopía Electrónica, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba (UNC), Córdoba, Argentina; ²Sanatorio Allende (Sede Nueva Córdoba), Córdoba, Argentina; ³Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud, CONICET-UNC, Córdoba, Argentina. francoroldan.055@gmail.com

La hiperplasia prostática (HP) es una condición proliferativa asociada al envejecimiento, modulada por mecanismos hormonales. La testosterona (T), hormona esencial en el desarrollo prostático, puede tener un efecto antiproliferativo por vía citoplasmática o proproliferativo mediante receptores de membrana. Se ha demostrado que las vesículas extracelulares (EVs), transportadoras de biomoléculas como microARNs (miARNs), contribuyen a la proliferación de células prostáticas en el microambiente hiperplásico. Por ello, se planteó que T regula la proliferación de células estromales prostáticas humanas (CEPH) a través de miARNs transportados por EVs. El objetivo fue analizar la expresión por qPCR de miR-21 (proproliferativo) y miR-let-7a (protector) en CEPH y EVs de CEPH de pacientes con HP (n=5, Sanatorio Allende, Córdoba) en condiciones control, T (vía citoplasmática) y T-BSA (vía de membrana) por 24 h. Se evaluó la proliferación de CEPH y la inducida por EVs (*pellet* 150k) sobre CEPH por Ki-67 y se extrajo ARN de CEPH y EVs. Se diseñaron cebadores *stem-loop* para retrotranscripción de miARNs, con miR-191 como control endógeno. Se aplicó ANOVA y test de Tukey ($p < 0,05$). T-BSA aumentó la proliferación de CEPH ($p < 0,01$), la liberación de EVs (~45 nm, $p < 0,01$) y la proliferación inducida por EVs ($p < 0,05$). Se observaron cambios en la expresión de miARNs, no siempre significativos, pero con asociación entre CEPH y sus EVs. Los resultados destacan el rol de las EVs como reflejo del estado celular y fuente de posibles biomarcadores para la HP.

GGM 10

ANÁLISIS DEL VIROMA DE ARN DE *Gyropsylla spegazziniana* (LIZER Y TRELLES), PRINCIPAL PLAGA DE LA YERBA MATE

Candia Y.G.^{1,2}, V. Nahirñak^{1,2}, A. Badaracco^{1,2}, H. Debat³, M.E. Schapovaloff^{1,2}, N.E. Bejerman^{2,3}. ¹Estación Experimental Agropecuaria Montecarlo, Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA), Misiones, Argentina; ²Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Argentina; ³Unidad de Fitopatología y Modelización Agrícola, INTA, Córdoba, Argentina. candia.gisel@inta.gov.ar

El cultivo de yerba mate (*Ilex paraguariensis*) representa una de las actividades económicas más importante del noreste argentino. El psílido *Gyropsylla spegazziniana* es una de las principales plagas de este cultivo. En este estudio, se empleó la secuenciación de alto rendimiento en muestras de ninfas y adultos para caracterizar el viroma de *G. spegazziniana*. Se identificaron cinco nuevos virus pertenecientes a distintas familias, los cuales están relacionados evolutivamente a *beny-like viruses* (*Benyviridae*), *sobemo-like viruses* (*Solemoviridae*) y *picorna-like viruses* (*Picornavirales*). El análisis filogenético ubicó al *beny-like virus* dentro de un clado de *beny-like viruses* asociados a insectos, mientras que el *picorna-like virus* se agrupó con otros *picorna-like viruses* relacionados con psíidos. Los tres bi-segmentados *sobemo-like virus* identificados, son altamente divergentes, y mostraron trayectorias evolutivas distintivas, con proteínas codificadas situadas en los márgenes de los recientemente descritos Sobelivirales asociados a invertebrados. Para validar su presencia, se diseñaron oligonucleótidos específicos para tres de los virus candidatos y fueron evaluados mediante RT-PCR en psíidos colectados en campo (ninfas y adultos). Los productos amplificados fueron secuenciados para confirmar identidad. Estos hallazgos ofrecen nuevos conocimientos sobre el viroma de *G. spegazziniana* y sientan las bases para estudios futuros sobre los roles ecológicos y el potencial uso de estos virus como herramientas de control biológico de esta plaga.

GGM 11

PLASTOMAS DE ESPECIES FORESTALES DE LOS BOSQUES SECOS ESTACIONALES NEOTROPICALES: ANÁLISIS ESTRUCTURAL Y RELACIONES FILOGENÓMICAS EN LA SUBFAMILIA CAESALPINIOIDEAE (LEGUMINOSAE)

Barrandeguy M.E.^{1,2}, M.V. Sánchez Puerta³, V.Y. Mogni⁴, M.E. Roulet³, L.M. Gatica Sorici³, M.V. García^{1,2}. ¹Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones (UNaM), Misiones, Argentina.; ²Instituto de Biología Subtropical-Nodo Posadas, UNaM – CONICET, Misiones, Argentina.; ³Instituto de Biología Agrícola de Mendoza, Universidad Nacional de Cuyo – CONICET, Mendoza, Argentina.; ⁴Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Santa Fe, Argentina. ebarran@fceqyn.unam.edu.ar

Los Bosques Secos Estacionales Neotropicales albergan especies forestales de la subfamilia Caesalpinioideae, entre ellas *Anadenanthera colubrina* (Vell.) Brenan, *Parapiptadenia rigida* (Benth.) Brenan, *Enterolobium contortisiliquum* (Vell.) Morong., *Chloroleucon tenuiflorum* (Benth.) Barneby & J.W. Grimes, *Peltophorum dubium* (Spreng) Taub. y *Senegalia praecox* (Griseb.) Seigler & Ebinger. En el presente estudio se analizan los genomas cloroplásticos completos (plastomas) de dichas especies para comprender su organización genómica estructural y evaluar sus relaciones filogenéticas. Los plastomas de las seis especies fueron secuenciados utilizando tecnología Illumina, ensamblados y anotados *de novo* utilizando como referencia los plastomas de especies filogenéticamente cercanas. Se realizó un análisis filogenómico incorporando los plastomas de 90 especies de la subfamilia Caesalpinioideae disponibles en GenBank y el plastoma de *Styphnolobium japonicum* como *outgroup*. Los genomas ensamblados presentaron una longitud entre 161.827 y 177.406 pb y presentaron la estructura cuatripartita característica. Los plastomas de las especies analizadas presentaron 110 a 115 genes, incluyendo 79 genes codificantes de proteínas, 27 a 32 ARNt y 4 ARNr. Se alinearon los 97 plastomas y el análisis filogenómico fue realizado empleando el método *Maximum likelihood* con 1000 *bootstrap*. En el árbol filogenético los nodos presentaron soporte robusto y se definieron relaciones filogenéticas entre las especies concordantes con la última clasificación taxonómica de la subfamilia Caesalpinioideae.

GGM 12

DETECCIÓN DE SNPS POR ddRADseq EN UNA POBLACIÓN DERIVADA DE PROGENITORES TETRAPLOIDES DE *Paspalum notatum* DISCREPANTES PARA CRECIMIENTO INVERNAL

Ponce N.A.^{1,2}, N.C. Aguirre³, P. Vera³, G.R. Rodríguez^{4,5}, V. Cambiaso^{4,5}, M.V. Almeida¹, E.A. Brugnoli^{1,2}, F. Marcon^{1,2}, A.L. Zilli^{1,2}, C.A. Acuña^{1,2}, E.J. Martínez^{1,2}. ¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional del Nordeste (UNNE), Corrientes, Argentina; ²Instituto de Botánica del Nordeste, CONICET-UNNE, Corrientes, Argentina; ³Instituto de Agrobiotecnología y Biología Molecular, CONICET-INTA, Buenos Aires, Argentina; ⁴Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario, Facultad de Ciencias Agrarias (FCA), Universidad Nacional de Rosario (UNR) – CONICET, Santa Fe, Argentina; ⁵FCA, UNR, Santa Fe, Argentina. nahuel0ponce10@gmail.com

Paspalum notatum Flüggé, especie nativa de Sudamérica, es un modelo para estudiar el crecimiento invernal (CI) y la identificación de las bases genéticas en especies forrajeras de clima cálido. La genotipificación por secuenciación de ADN asociada a sitios de restricción con doble digestión (ddRADseq) es un método eficiente para identificar un alto número de polimorfismos de nucleótido único (SNPs). El objetivo fue identificar SNPs en una población segregante para CI de *P. notatum* (182 híbridos y dos progenitores). De cada individuo, se extrajo el ADN por metodologías recomendadas para la especie. Las muestras de ADN se secuenciaron con un equipo Illumina NOVA seq 600. El análisis bioinformático de los datos incluyó: control de calidad (FASTQC); demultiplexado y filtrado de lecturas (Stacks v2.62); alineamiento al genoma de referencia de *P. notatum* var. *saurae* (PRJNA105536) con Bowtie2 v2.5.4 y llamado de variantes para generar un archivo VCF. Se obtuvieron un total de 5,18 millones de lecturas apareadas de buena calidad con un largo promedio de 150 pb. Se obtuvo una tasa de alineamiento del 72,5% con el genoma de referencia. Además, se obtuvieron 265.285 loci y se identificaron 485.228 SNPs en progenitores y progenie, con una profundidad de cobertura promedio por sitio de 6X y por individuo de 21X. La metodología ddRADseq y el análisis bioinformático implementado permitieron obtener un valioso conjunto de marcadores SNPs, fundamentales para futuros estudios de mapeo de QTLs asociados al CI y para la selección asistida en el mejoramiento de *P. notatum*.

GGM 13

EVALUACIÓN DE MÉTODOS PANGENÓMICOS PARA LA IDENTIFICACIÓN DE GENES *BES/BZR* EN DOS CULTIVARES DE *Arachis hypogaea* L.

Marichich P.^{1,2}, J.G. Seijo^{1,3}, S.S. Samoluk^{1,3}. ¹Facultad de Ciencias Naturales y Exactas y Agrimensura, Universidad Nacional del Nordeste, Corrientes, Argentina; ²Universidad Nacional del Chaco Austral; ³Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE-CONICET). paulamarichich@gmail.com

La identificación de familias génicas es crucial para comprender la base genética de la regulación de diferentes rasgos fenotípicos. Sin embargo, debido a la complejidad de algunos genomas vegetales, como el del aloploiploide *Arachis hypogaea* (AABB), una de las oleaginosas más importantes cultivadas en áreas cálidas del mundo, los resultados obtenidos por diferentes aproximaciones bioinformáticas pueden ser variables. En este trabajo se comparó el rendimiento de tres programas de análisis pangenómico (Bitácora, Pandagma y OrthoFinder) en la identificación de genes pertenecientes a la familia génica *BES/BZR* a partir de las secuencias recuperadas de la base de datos PeanutBase, en los cv. Bailey II y Tifrunner de *A. hypogaea*. Para ello, se calcularon métricas como exactitud, precisión, especificidad, sensibilidad, tasa de falsos positivos y puntaje F1. Se recuperaron nueve, cinco y siete genes del núcleo pangénico, y dos, cuatro y un gen accesorios mediante Bitácora, Pandagma y OrthoFinder, respectivamente. Los tres programas mostraron valores similares en sensibilidad, especificidad y exactitud. Sin embargo, OrthoFinder y Pandagma presentaron un mejor rendimiento global, destacándose por su menor tasa de falsos positivos y mayor puntaje F1. Por su parte, Bitácora identificó un mayor número de verdaderos positivos, aunque con un incremento en la tasa de falsos positivos debido a la detección de algunos elementos con los dominios *BES/BZR* truncados. En este sentido, si bien OrthoFinder y Pandagma mostraron los mejores resultados para la recuperación de genes más conservados, Bitácora permitió recopilar una mayor diversidad de secuencias relacionadas con genes *BES/BZR*.

GGM 14

ACTIVACIÓN DE RETROTRANSPOSONES LTR INDUCIDA POR CAMBIOS EN LA PLOIDÍA EN ESPECIES SILVESTRES DE PAPA

Cara N.¹, C. Arancibia^{1,2}, R. Masuelli^{1,2}. ¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Cuyo (UNCuyo), Mendoza, Argentina; ²Instituto de Biología Agrícola de Mendoza, CONICET-UNCuyo, Mendoza, Argentina. rmasuelli@fca.uncu.edu.ar

La papa cultivada (*Solanum tuberosum* L.) es una especie tetraploide. A lo largo de la región cordillerana de los Andes, existen alrededor de 100 especies silvestres de papa (*Solanum* sección Petota), que varían desde diploides hasta hexaploides y presentan frecuentes eventos de hibridación interespecífica. Se ha demostrado que tanto los cambios en el número de cromosomas (poliploidía y aneuploidía) como la hibridación, afectan la movilidad de elementos transponibles (TEs), lo que a su vez podría generar variabilidad fenotípica. Estos procesos aún no han sido explorados exhaustivamente en las especies silvestres de papa. En este estudio, se evaluó la actividad de retrotransposones LTR (superfamilias Copia y Gypsy) en un modelo experimental de *Solanum kurtzianum* Bitter & Wittm., comparando un genotipo diploide y dos autotetraploides obtenidos por duplicación química. Para determinar los sitios de inserción de TEs, se amplificaron fragmentos con un extremo en un LTR (10 primers) y el otro en un sitio de corte EcoRI. Se construyeron bibliotecas que se secuenciaron por Illumina PE150. Más del 94,8% de las lecturas pudieron ser mapeadas contra el genoma de *S. tuberosum*. En total se detectaron más de 846 sitios nuevos de inserción; cada individuo presentó entre tres y 624 inserciones exclusivas correspondientes a un mismo TE. Todos los TEs mostraron inserciones nuevas, algunas compartidas entre ambos tetraploides y otras exclusivas. Se determinó su localización respecto a regiones codificantes a fin de realizar futuros estudios de expresión en genes cercanos a los sitios de inserción.

GGM 15

FILOGENÓMICA EN ESPECIES DE CESTROIDEAE (SOLANACEAE) Y ANÁLISIS COMPARATIVO DEL ADN REPETITIVO

Maldonado L.; M.A. Sader¹; J.D. Urdampilleta¹. ¹Instituto Multidisciplinario de Biología Vegetal, CONICET – Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, Argentina. lmaldonado@imbiv.unc.edu.ar

Los géneros *Cestrum*, *Sessea* y *Vestia* (tribu Cestreae) junto con *Browallia*, *Salpiglossis* y *Streptosolen* integran la subfamilia Cestroideae. Con el objetivo de esclarecer las relaciones filogenéticas dentro del grupo, en el presente trabajo se analizaron datos de secuenciación genómica, propios y de dominio público, de 15 especies: *Vestia foetida* (Ruiz & Pav.) Hoffmanns., *Browallia americana* L., *Salpiglossis sinuata* Ruiz & Pav., *Streptosolen jamesonii* (Benth.) Miers, nueve especies de *Cestrum* L y dos de *Sessea* Ruiz & Pav.. Los plastomas se ensamblaron y anotaron tomando como referencia el de *Petunia exserta*, luego se alinearon para realizar el análisis filogenético con RAxML, que permitió obtener un árbol robusto. Los plastomas presentaron una estructura típica cuatripartita, con un tamaño promedio de 157.013 pb, perteneciendo el mayor a *Sessea herzogii* (157.645 pb) y el menor a *S. sinuata* (156.463 pb). El número de genes funcionales varió entre 132 y 133 por especie. Paralelamente, se analizó la fracción repetitiva del ADN nuclear (ADNrep) de manera individual y comparativa, mediante RepeatExplorer2. Se observó una composición diversa en el ADNrep, dominado por elementos transponibles (Ty1_copia y Ty3_gypsy) y un satelitoma complejo (112 OSF-superfamilias ortólogas). El análisis de clusters, junto con la filogenia, permitió estimar la señal filogenética (λ) de los distintos tipos de ADN repetitivo. Este trabajo sugiere la existencia de señal filogenética en la abundancia de ciertos elementos repetitivos, aunque es necesario considerar que la evolución del ADNrep puede ser compleja a lo largo de la distribución de la especie y estar influida por factores adicionales.

GGM 16

SECUENCIAS BARCODE DE POLILLAS (LEPIDOPTERA: HETEROCERA) DEL PARQUE NATURAL MUNICIPAL GRUTA INDIA, MISIONES

Figueredo H.S.¹, C.I. Fernández Díaz¹. ¹Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales (FCEQYN), Universidad Nacional de Misiones (UNaM), Misiones, Argentina. hernans.figueredo@fceqyn.unam.edu.ar

El ADN *barcode* es una herramienta que se utiliza para identificar especies biológicas mediante secuencias estandarizadas del gen mitocondrial COI. El Parque Natural Municipal Gruta India (PNMGI), en Misiones, se encuentra en una zona de transición entre dos ecorregiones, o ecotono, que actúa como reservorio de diversidad específica, albergando linajes únicos o poco representados. Dado este contexto, el objetivo principal del trabajo fue identificar la diversidad de polillas (Lepidoptera: Heterocera) en el PNMGI, mediante la secuenciación del gen mitocondrial COI. Se analizaron 70 ejemplares adultos colectados con luz UV en muestreos estandarizados durante doce meses. Se delimitaron unidades operativas taxonómicas moleculares (MOTUs) utilizando la plataforma Barcode of Life Data Systems (BOLD). Se generó un árbol filogenético utilizando el algoritmo Neighbor-Joining de BOLD, en donde se obtuvieron secuencias de alta calidad, con longitudes mayores a 450 pb. La plataforma BOLD identificó 59 MOTUs. Algunas secuencias mostraron similitud parcial (<98%) con registros existentes, lo que sugiere la presencia de linajes poco representados o posiblemente nuevos. Cabe destacar que el árbol filogenético reveló agrupamientos consistentes entre MOTUs, respaldando su delimitación molecular. Este estudio constituye uno de los primeros relevamientos moleculares de polillas en esta zona de transición y demuestra la utilidad del DNA *barcode* como herramienta rápida y eficiente para detectar diversidad críptica en áreas submuestreadas.

GGM 17

IDENTIFICACIÓN MOLECULAR DE UN AISLAMIENTO DEL GÉNERO *Fomes* CON POTENCIAL PARA LA PRODUCCIÓN DE COMPUESTOS BIOACTIVOS

Coniglio R.O.^{1,2}, R.D. Albornoz¹, M.P. Barengo^{1,2}, M.L. Castrillo^{1,2}, G.A. Bich^{1,2}, E.O. Albertó³, P.D. Zapata^{1,2}. ¹Instituto de Biotecnología Misiones "María Ebe Reca" (INBIOMIS), Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales (FCEQyN), Universidad Nacional de Misiones (UNaM), Misiones, Argentina; ²CONICET, Buenos Aires, Argentina; ³Instituto Tecnológico de Chascomús, CONICET-Universidad Nacional de San Martín, Buenos Aires, Argentina. rubenard_1990@outlook.com

El género *Fomes* incluye hongos con potencial biotecnológico y farmacológico. Para aprovechar su potencial, son necesarios estudios para identificar precisamente los especímenes aislados y caracterizar sus capacidades bioactivas. El objetivo de este trabajo fue identificar molecularmente un aislamiento recolectado en Misiones y caracterizar su crecimiento miceliar. El aislamiento LBM293 (depositado en INBIOMIS, FCEQyN, UNaM) se cultivó en medio líquido con extracto de malta 12,7 g L⁻¹ durante 21 días. Se extrajo ADN a partir del micelio y se amplificaron las regiones ITS1, 5.8S e ITS2 mediante PCR empleando los cebadores ITS1 e ITS4. El ADN genómico y los productos de PCR se visualizaron mediante geles de agarosa 2%. Los fragmentos de PCR se secuenciaron (MACROGEN, Corea), se editaron con el programa *Geneious* y se compararon con la base de datos usando BLASTn (NCBI). Se reconstruyeron árboles filogenéticos con el programa MEGA6, utilizando los métodos *Neighbor-Joining* y *Máxima Verosimilitud*, con un *Bootstrap* de 1000 réplicas. Para obtener la curva de crecimiento, un taco conteniendo micelio y agar se depositó en el centro de placas de Petri (por duplicado) y se midió el diámetro de crecimiento en el tiempo, alcanzando los 8,5 cm de diámetro a los 21 días. Se obtuvo ADN en cantidad y calidad suficiente. La secuencia (número de acceso *GenBank*: PV691512) mostró un 100% de identidad y se agrupó en el clado monofilético de *Fomes fasciatus* con un *Bootstrap* de 99, por lo cual la cepa LBM293 se identificó como *Fomes fasciatus*.

GGM 18

ESTRATEGIAS PARA CARACTERIZAR Y CUANTIFICAR LAS HISTONAS EN FASE SÓLIDA, SIN ANTICUERPOS

Morales A.¹, C. Massé Ederra², R. García³, F. Baralle³, J. Saklatvala⁴, T. Santa Coloma⁵, C.J.A. Asensio^{3,4,5}. ¹Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina; ²Universidad Argentina de la Empresa, Buenos Aires, Argentina; ³International Centre for Genetic Engineering and Biotechnology, Trieste, Italia; ⁴Imperial College London, Reino Unido; ⁵CONICET, Argentina. cris-asen@live.com.ar

Las histonas son reguladas por varias modificaciones químicas covalentes, con impacto epigenético. Las histonas se pueden estudiar por electroforesis, identificando modificaciones con anticuerpos (Acs) específicos, espectrometría de masa, etc. Sin embargo, faltan reactivos y Acs comerciales pan-histona que detecten con poco sesgo y simultáneamente, las cinco clases de histonas separadas por SDS-PAGE y transferidas a membranas. Eso cuantificaría el nivel de las modificaciones contra el de histonas (normalización). Para ello, se plantearon estrategias para detectar a las cinco histonas en *blots* análogos al *immunoblot*, pero sin Acs, mediante novedosos colorantes visibles/fluorescentes y polímeros aniónicos etiquetados. Para extraer proteínas celulares, se optimizó la lisis rápida de varias líneas celulares, sin sonicador ni inhibidores, mediante una formulación especial y fragmentando el ADN sin perder histonas. Resolvimos a las cinco en geles sin urea, monitoreando la electroforesis en tiempo real con reactivos especiales de seguimiento. Para los *blots*, se optimizaron las formulaciones para bloqueantes, colorantes y polímeros. Se evitó la acetilación y esterificación artificial de histonas, usando colorantes sin alcohol ni ácido acético, normalizando contra proteínas totales. Complementando los *blots*, se desarrolló una superficie para *protein arrays* y un radiomarcado *in vitro* para histonas citosólicas, detectable en geles. Con estas metodologías complementarias estudiaremos histonas nucleares y citosólicas y sus interacciones con moléculas sintéticas, colorantes, proteínas, Acs, ADN y ARN.

GGM 19

BENZIMIDAZOLE RESISTANCE IN ARGENTINIAN CATTLE GASTROINTESTINAL NEMATODES BY NEMABIOME METABARCODING AND β -TUBULIN DEEP AMPLICON SEQUENCING

Maté L¹, C. Canton¹, E. Redman², M. Ballent¹, C. Lanusse¹, L. Alvarez¹, J. Gilleard², L. Lirón¹. Laboratorio de Farmacología, Centro de Investigación Veterinaria de Tandil (CIVETAN), UNCPBA-CICPBA-CONICET, Facultad de Ciencias Veterinarias, Tandil, Argentina; ²Department of Comparative Biology and Experimental Medicine, Faculty of Veterinary Medicine, University of Calgary, Canadá. juanpedroliron@gmail.com

The convergence of our understanding of the molecular mechanisms underlying anthelmintic resistance with advances in sequencing technologies has enabled the development of molecular approaches for resistance diagnosis. The aim of this study was to evaluate the benzimidazole (BZD) resistance status of gastrointestinal nematode (GIN) species infecting cattle. To achieve this we conducted the first genomic identification and study of BZD resistance status of GIN species infecting cattle across six commercial farms in Buenos Aires, Argentina, using ITS-2 and β -tubulin isotype-1 genes sequencing. Seven GIN species were identified: *H. placei* (64.1%), *C. punctata* (26.6%), *O. radiatum* (3.6%), *O. ostertagi* (3.5%), *H. contortus* (1.1%), *C. oncophora* (0.9%) and *T. axei* (0.2%). Screening for SNPs identified 4 BZD-resistant polymorphisms: F167Y, E198A, E198L and F200Y. *C. punctata*, *C. oncophora*, *H. contortus*, and *O. ostertagi* harbored one or more of BZD resistant alleles, whereas *H. placei* and *T. axei* have only susceptible alleles. *Ostertagia ostertagi* population have undergone strong selective pressure as a results of BZD administration. By contrast, *C. punctata* exhibited high richness in susceptible and resistant alleles both before and after BZD treatment, suggesting that this species has not undergone strong selective pressure. Monitoring the prevalence and geographic distribution of β -tubulin gene polymorphisms associated with BZD resistance is essential for detecting and tracking the emergence and spread of resistance.

GMA

**GENÉTICA Y
MEJORAMIENTO
ANIMAL**

**ANIMAL GENETICS
AND BREEDING**

GMA 1

SEXADO MOLECULAR DE DOS ESPECIES DE AVES COMO APORTE PARA ESTUDIAR SU BIOLOGÍA REPRODUCTIVA

Rodríguez M.L.¹, S.D. Salazar¹, I.J. Logioia¹, M.G. Núñez Montellano², V. Massoni³, C. Lanzone^{1,4}, C.I. Miño^{1,4}. ¹Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones (UNaM); Misiones, Argentina; ²Instituto de Ecología Regional, CONICET – Universidad Nacional de Tucumán, Tucumán, Argentina; ³Instituto de Ecología, Genética y Evolución, CONICET – Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina; ⁴Laboratorio de Genética Evolutiva, Instituto de Biología Subtropical, UNaM – CONICET, Misiones, Argentina. carolinamino@fceqyn.unam.edu.ar

La técnica basada en la amplificación de fragmentos intrónicos de distinto tamaño de genes presentes en los cromosomas sexuales es una alternativa para determinar el sexo de individuos que carecen de dimorfismo sexual secundario aparente o cuando éste se manifiesta transitoriamente en el ciclo vital. El objetivo de este trabajo fue evaluar el uso de esta técnica en *Melanerpes cactorum* (Piciformes: Picidae) y *Tachycineta leucorrhoa* (Passeriformes: Hirundinidae), en las que no se había aplicado antes. Se utilizó ADN extraído de pequeñas cantidades de sangre entera, almacenada por más de cinco años en tampón de lisis a temperatura ambiente. Se incluyeron individuos de sexo conocido como control (cuatro machos y cinco hembras de ambas especies). Se obtuvieron amplicones existosamente, ajustando las condiciones de reacción y ciclado térmico reportadas en la literatura. En *M. cactorum*, los iniciadores HPR/HPF amplificaron intrones de 500 pb en machos (sexo homogamético, ZZ) y de 500 pb y ca. 320 pb en hembras (sexo heterogamético, ZW); mientras que en *T. leucorrhoa* amplificaron intrones de ca. 320 pb en machos, y 320 pb y ca. 500 pb en hembras. Los iniciadores 2550F/2718R amplificaron intrones de 550 pb en machos y de 350 pb y 550 pb en hembras de ambas especies. Se observó amplificación preferencial de alelos, en especial en *T. leucorrhoa*; si bien ésta no dificultó la asignación molecular del sexo, se recomienda repetir la técnica para evitar falsos negativos en la identificación de hembras. Demostramos que el sexado molecular, sencillo, rápido, fiable y económico, puede apoyar estudios de biología reproductiva en estas especies.

GMA 2

ANÁLISIS DE LA REGIÓN DEL MHC DE CLASE II EN *Camelus dromedarius* UTILIZANDO SECUENCIAS DE GENOMA COMPLETO

Marcuzzi O.¹, F. Calcaterra¹, L.H. Olivera¹, F. Almathen², G. Giovambattista¹, B. Salim². ¹Instituto de Genética Veterinaria, Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata – CONICET, Buenos Aires, Argentina; ²Camel Research Centre, King Faisal University, Saudi Arabia. guillermogiovambattista@gmail.com

Los genes de clase II del complejo mayor de histocompatibilidad (MHC) se consideran loci candidatos para la respuesta inmune y resistencia a enfermedades y han sido ampliamente estudiados en diversas especies animales. El presente estudio tuvo como objetivo investigar la diversidad genética de genes clase II del MHC en camellos (*Camelus dromedarius*). Se identificaron siete genes (*LOC105101414*, *LOC105101437*, *LOC116147669*, *LOC105101412*, *LOC105101413*, *LOC105101409*, *LOC105101410*) en el genoma de referencia mCamDro1.pat. Se descargaron 101 secuencias de genoma completo de repositorios públicos y se alinearon al ensamblado de referencia. Se filtró el exón 2 de cada gen y se analizaron las fases y polimorfismos utilizando el software IGV. La diversidad genética se evaluó mediante la diversidad nucleotídica (π) y se estimaron las sustituciones nucleotídicas no sinónimas (dN) y sinónimas (dS) por sitio. Entre 35 y 44 individuos presentaron cobertura y profundidad suficiente para identificar las variantes. El análisis reveló entre 1 y 12 alelos para los mencionados genes. Todos los genes mostraron una alta frecuencia del alelo presente en el genoma de referencia. Los valores de dS oscilaron entre 0,010 y 0,14, mientras que los de dN variaron entre 0,003 y 0,009. Los valores de π oscilaron entre 0,002 y 0,020. Estos resultados demostrarían niveles más bajos de diversidad genética en *C. dromedarius* en comparación con otros mamíferos. A pesar de la creciente disponibilidad de secuencias de genoma completo, muchas carecen de la calidad necesaria para evaluar regiones complejas y altamente polimórficas como el MHC.

GMA 3

ANÁLISIS PRELIMINAR A UN ESTUDIO DE ASOCIACIÓN DE GENOMA COMPLETO EN BOVINOS CON TUBERCULOSIS, FALSOS NEGATIVOS A LA PRUEBA INTRADÉRMICA

Encinas M.¹, X. Ferrara Muñiz¹, R.A. Sammarruco², V. Ruiz Menna², C.J. Garro², F. Delgado², M.J. Zumárraga¹, S.G. Garbaccio², H.A. Carignano³, M.E. Eirin¹. ¹Instituto de Agrobiotecnología y Biología Molecular, CONICET - INTA, Hurlingham, Buenos Aires, Argentina; ²Instituto de Patobiología Veterinaria, CONICET-INTA, Hurlingham, Buenos Aires, Argentina; ³Instituto de Virología e Innovaciones tecnológicas, CONICET-INTA, Hurlingham, Buenos Aires, Argentina. encinas.micaela@inta.gob.ar

La tuberculosis bovina (TBB) se diagnostica con la intradermorreacción (IDR). Existen animales infectados, falsos negativos (FN) a la IDR, que limitan el control de la enfermedad. Se reportaron variantes genéticas asociadas con la respuesta inmune a la TBB. El objetivo fue realizar el control de calidad de los genotipos de individuos clasificados según su respuesta a la IDR. Se genotificaron 201 bovinos Holando Argentino con TBB (111 IDR+ y 90 IDR-FN) con un panel de SNPs (GGP Bovine 100K, Neogen). Se evaluaron distintos umbrales de exclusión para individuos y SNPs (tasa de asignación <95%, 90% y 80%), frecuencia alélica mínima (MAF; 0,01; 0,05 y 0,1) y equilibrio de Hardy-Weinberg (HWE; $p < 0,05$; 1×10^{-2} – 1×10^{-8}). La estructura poblacional se analizó mediante el análisis multivariante de la matriz de relaciones genéticas (PLINK v1.07, ggplot2 en Rstudio). El desequilibrio de ligamiento (DL) se estimó como r^2 para pares de SNPs a ≤ 1 Mb. Se determinó una tasa de asignación de genotipos de individuos y SNPs <90%, un MAF de 0,01 y un $p < 1 \times 10^{-7}$ de HWE. La matriz final incluyó 184 individuos (100 IDR+, 84 IDR-FN) y 88.351 SNPs. No se observaron agrupamientos distintivos en el análisis de estructura poblacional. El DL fue de 0,15–0,05 a distancias entre SNPs <100 kb, disminuyendo y estabilizándose en ~0,02–0,04 a >500 kb. Se obtuvo un set de datos confiable para el estudio de asociación de genoma completo, el cual permitirá profundizar el conocimiento sobre las bases genéticas asociadas al fenotipo FN a la IDR.

GMA 4

EVALUACIÓN DE LA RESPUESTA GÉNICA EN SALMÓN FRENTE A *Piscirickettsia salmonis* Y DISTINTAS ESTRATEGIAS DE TRANSFERENCIA A MAR

Gonzalez G.^{1,2}, V. Valenzuela³, A. Medina^{1,2}. ¹Centro de investigación Aplicada y Transferencias Tecnológicas en Recursos Marinos Almirante Storni (CIMAS) San Antonio Oeste, Argentina; ²Facultad de Ciencias Marinas, Universidad Nacional del Comahue, San Antonio Oeste, Argentina; ³Centro Interdisciplinario para la Investigación Acuícola (INCAR), Universidad de Concepción, Concepción, Chile. gabrielaagonzalez1@gmail.com

La esmoltificación es un proceso fisiológico clave para *Salmo salar*, permitiéndole adaptarse al agua de mar. Una esmoltificación inadecuada compromete la fisiología del pez, aumentando su susceptibilidad a infecciones. Durante esta etapa, la productividad disminuye significativamente, debido a infecciones como la *Piscirickettsiosis*, causada por *P. salmonis*. Frente a patógenos, los salmones activan mecanismos de inmunidad innata, aumentando la expresión de genes asociados al estrés oxidativo (*SOD* y *CAT*); además, desarrollan una estrategia conocida como inmunidad nutricional, que restringe nutrientes esenciales al patógeno, como el hierro, regulando proteínas transportadoras como ferritina y haptoglobina. El objetivo de este trabajo fue evaluar la expresión génica de *Salmo salar* exponiéndolo a *P. salmonis* bajo dos estrategias de transferencia a agua de mar: cambio gradual de salinidad (CGS) y shock salino (SS). Se midió la expresión relativa de los genes *Ferritina-M*, *Haptoglobina*, *SOD* y *CAT* mediante RT-qPCR antes de la infección y a los 25 días post-infección (dpi), en cuatro grupos experimentales: CGS, SS, CGS25dpi y SS25dpi. Se tomaron tres muestras de riñón anterior por cada tratamiento para conformar *pools* de ADNc de los grupos analizados. Los resultados mostraron un aumento en la expresión de *Ferritina-M*, *SOD* y *CAT*, y una disminución en la de *Haptoglobina* en CGS25dpi respecto a CGS. Entre SS y SS25dpi no se observaron diferencias significativas en *Ferritina-M* y *SOD*; sin embargo, para *CAT* y *Haptoglobina* SS mostró una mayor expresión. Estos resultados sugieren que la estrategia de esmoltificación modula la respuesta inmunológica, y que realizar un CGS representaría una ventaja inmunológica y mejoraría la supervivencia de los salmónidos.

GMA 5

PREDICCIÓN DEL GENOTIPO HALOTANO EN CARNE DE CERDOS DEL NORESTE ENTRERRIANO MEDIANTE ESPECTROSCOPIA DE INFRARROJO CERCANO (FT-NIR)

Rodríguez V.¹, M.R. Barragán¹, C. Mendoza², M. Díaz Vélez², R. Fabre², M. Lagadari¹. ¹Instituto de Ciencia y Tecnología de los Alimentos de Entre Ríos, CONICET – Universidad Nacional de Entre Ríos (UNER), Entre Ríos, Argentina; ²Facultad de Ciencias de la Alimentación, UNER, Entre Ríos, Argentina. viviana.rodriguez@uner.edu.ar

Las mutaciones en *RYR1* (gen halotano) afectan negativamente la calidad de la carne porcina, generando carnes pálidas suaves y exudativas y pérdidas económicas significativas. Para abordar este problema, se evaluó la espectrometría FT-NIR como método alternativo rápido y no invasivo, en comparación con técnicas moleculares (PCR-RFLP) y análisis de calidad tradicionales (pH 45 m y 24 h, color, mermas por goteo, descongelación y cocción, marmolado, terneza y humedad), con el objetivo de predecir polimorfismos y optimizar el destino comercial de la carne. Se evaluaron parámetros de calidad y se genotipificaron (PCR-RFLP) 95 animales híbridos de seis meses de edad a la faena. La espectrometría FT-NIR se realizó con un equipo Bruker MPA, obteniéndose 128 espectros por muestra por duplicado. Se analizó el efecto de la mutación sobre los parámetros mediante ANOVA y test LSD. Se desarrollaron y validaron modelos de predicción para los genotipos CC y CT observados utilizando regresión PLS1, validación cruzada k-fold, corrección en base a la distancia de Mahalanobis, cálculo del RMSECV, y se evaluó la precisión con R^2 y RPD. Posteriormente se compararon entre sí. No se encontraron diferencias estadísticamente significativas entre estimaciones FT-NIR y los datos reales, confirmando la robustez de las estimaciones de los parámetros. Adicionalmente, una red neuronal probabilística logró clasificar los genotipos CC y CT con un 89,17 % de precisión. Los resultados respaldarían el uso de FT-NIR como tecnología para identificar carnes portadoras de la mutación.

GMA 6

VALIDACIÓN DE HRM COMO MÉTODO RÁPIDO Y PRECISO PARA LA DETECCIÓN DE SNPs EN PORCINOS

Cabrera, I., R. Barragan^{1,2}, L. Sosa³, V., Rodríguez^{1,2}, R. Fabre¹, M. Lagadari^{1,2}. ¹Facultad de Ciencias de la Alimentación, Universidad Nacional de Entre Ríos (UNER), Entre Ríos, Argentina; ²Instituto de Ciencia y Tecnología de los Alimentos de Entre Ríos, CONICET – UNER, Entre Ríos, Argentina; ³Facultad de Ciencias, Universidad de la República, Montevideo, Uruguay. rodrigomaximilianobarragan@gmail.com

Las técnicas más utilizadas para detectar polimorfismos de un único nucleótido (SNP) son PCR-RFLP y PCR alelo-específica, las cuales resultan costosas y demandan tiempo cuando se trabaja con un gran número de muestras. En este contexto, la técnica de High Resolution Melting (HRM) se presenta como una alternativa eficiente, rápida y de bajo costo para la identificación de variantes genéticas. El objetivo de este trabajo fue estandarizar y optimizar la técnica HRM para detectar el SNP c.-2894G>A (rs345224049) en el gen *PPARGC1A*, asociado a la calidad de carne porcina. Se diseñaron *primers* específicos mediante Primer-BLAST y Ensembl, y se evaluaron distintas condiciones de PCR, ajustando las concentraciones de templado, Taq polimerasa, *primers*, MgCl₂, EvaGreen y dNTPs, junto con diferentes protocolos de qPCR y curvas de disociación en el equipo CFX96 (Bio-Rad). Los datos de fluorescencia fueron analizados mediante un código desarrollado en Python, lo cual permitió mejorar la interpretación de las curvas y la diferenciación de genotipos. Se evaluó la sensibilidad, especificidad y repetibilidad del método, logrando discriminar correctamente los genotipos, que se validaron mediante PCR-RFLP y secuenciación Sanger. En conclusión, este trabajo demuestra que la técnica HRM es una herramienta robusta, rápida, con excelente sensibilidad y especificidad. Su implementación permite analizar grandes volúmenes de muestras, reducir significativamente los costos y los tiempos de procesamiento, y mejorar la resolución en la detección de variantes genéticas.

GMA 7

EFECTO DE LA HETEROSIS Y LA DIFERENCIA ADITIVA ENTRE RAZAS SOBRE LA PRODUCCIÓN LECHERA

Vera M.¹, L. Franco¹, M. Pece¹, E. Salado¹, M. Maciel². ¹EEA Rafaela, INTA, Santa Fe, Argentina; ² Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional del Litoral, Santa Fe, Argentina. vera.milba@inta.gob.ar

Considerando el incrementado uso de cruzamientos en rodeos lecheros y de la comercialización de semen de razas distintas a la Holando en los últimos años, el objetivo de este trabajo fue estimar el efecto de la diferencia aditiva entre razas (A) y de la heterosis (H) sobre la producción de leche (kg), grasa (g) y proteína (g) en vacas Holando × Jersey (paridas entre 2003 y 2023). Se analizaron 12.600 registros mensuales de las tres primeras lactancias de 519 hembras. Se ajustaron modelos univariados con distribución Gamma mediante el paquete INLA (Integrated Nested Laplace Approximation) en R. Los efectos fijos fueron A o H, número de lactancia, días en leche y año-mes de control. Los efectos aleatorios incluyeron al individuo, modelando la correlación secuencial entre observaciones de una hembra, y el mes-año de parto como efecto independiente. A presentó efectos significativos en las tres variables, mientras que H no resultó significativa. En leche, una mayor proporción de Jersey se asoció negativamente con la producción (-0,081), y una mayor proporción de Holando, positivamente (0,056). Tendencias similares se observaron en grasa (-0,062 y 0,009) y proteína (-0,064 y 0,038). El R² total fue de 64 % en leche, 45 % en grasa y 57 % en proteína. Sin embargo, los R² marginales fueron bajos en grasa y proteína, lo que sugiere que otros factores no genéticos y/o epistáticos podrían estar influyendo. En conclusión, la composición racial tuvo efecto aditivo significativo, siendo relevante para estrategias de utilización de cruzamientos y/o selección genética en rodeos lecheros.

GH

GENÉTICA
HUMANA

HUMAN
GENETICS

GH 1

DIAGNÓSTICO PRENATAL RÁPIDO DE ANEUPLOIDÍAS CROMOSÓMICAS MEDIANTE QF-PCR EN EL INSTITUTO DE GENÉTICA HUMANA DE MISIONES (IGEHM)

Martens I.S.M.¹, S.E. Hanke¹, A.P. Ojeda¹, J.C.A. Doldán¹, M.E. Heis Mendoza^{1,2}, M. Goizueta², I.L. Primost³. ¹Instituto de Genética Humana de Misiones, Parque de la Salud de la Provincia de Misiones, Misiones, Argentina; ²Hospital Materno Neonatal, Parque de la Salud de la Provincia de Misiones, Misiones, Argentina; ³Laboratorio de Genética y Biología Molecular del Hospital Dr. Abete, Malvinas Argentinas, Buenos Aires, Argentina. ismmartens@gmail.com

Las anomalías cromosómicas son una causa importante de muerte perinatal y discapacidad en la infancia. El estudio de aneuploidías es fundamental para el asesoramiento genético, la toma de decisiones reproductivas y el manejo clínico del paciente. Los ensayos moleculares de detección rápida (QF-PCR) permiten obtener resultados en menor tiempo y a partir de muestras difíciles de analizar por citogenética convencional. El objetivo del estudio fue detectar rápidamente aneuploidías prenatales en pacientes embarazadas con un *screening* alterado del primer trimestre, atendidas en la Unidad de Medicina Fetal del Hospital Materno Neonatal (Misiones, Argentina), cuyas muestras fueron derivadas al laboratorio del IGeHM. La extracción de ADN se realizó mediante Quick-DNA Miniprep Plus Kit (Zymo Research), la amplificación por QF-PCR (kit Devyser Extend V2: 42 marcadores para cromosomas 13, 15, 16, 18, 21, 22, X, Y), la detección por electroforesis capilar (SeqStudio, Applied Biosystems) y el análisis fue realizado con el programa GeneMapper 6. Entre enero de 2023 y mayo de 2025 se analizaron 79 muestras: 11 T21XY, 3 T21XX, 4 T18XY, 2 T18XX, 2 T13XY, 4 X0, 1 XXY, y 52 con un patrón disómico (21 XX, 31 XY). El 40% se analizó en paralelo por citogenética convencional, con una correlación del 100%. La incorporación de QF-PCR permitió informar un mayor número de resultados en comparación con el uso exclusivo de citogenética convencional, en un menor tiempo (72 h), evidenciando su utilidad como herramienta complementaria para optimizar el diagnóstico en casos con muestras de difícil análisis.

GH 2

TASA DE MUTACIÓN DE 23 STRS AUTOSÓMICOS EN LA PROVINCIA DE MISIONES, ARGENTINA

Gutierrez Brower J.¹, M.B. Lovello¹, V.B. Engelmann¹, L.M. Iturrieta¹. ¹Laboratorio de Genética Forense, Instituto de Genética Humana de Misiones, Misiones, Argentina. jgutierrezbrower@gmail.com

La evaluación de relación filiatoria y la identificación de individuos en el ámbito forense se realiza principalmente con el análisis de marcadores STR (short tandem repeat). La determinación de sus tasas de mutaciones es fundamental para luego tomar en consideración las mismas al analizar estadísticamente los datos. Mediante el estudio de casos de paternidad/maternidad confirmados (tríos o dúos) analizados en el laboratorio desde el año 2018 hasta el 2024 se calcularon las tasas de mutación para PentaD, PentaE, D6S1043 y los 20 marcadores del CODIS (*Combined DNA Index System*) expandido. Las muestras fueron obtenidas previa firma del consentimiento informado y se amplificaron con los kits PowerPlex[®] Fusion y VeriFiler[™] Plus siguiendo el protocolo del fabricante. Se analizaron 1.611 segregaciones meióticas (1.135 paternas y 476 maternas) y se estimaron las tasas de mutación por conteo directo. Se observaron un total de 37 eventos mutacionales (26 paternos, 5 maternos y 6 indeterminados). No se observaron mutaciones en cinco marcadores. La tasa de mutación total fue de 0,02297. La tasa más alta fue observada en el marcador de secuencia compleja FGA (0,00372) y las más bajas en D16S539, D2S441, D3S1358, D7S820, D8S1179, PentaE y TPOX (0,00062). La proporción de mutaciones paternas sobre maternas fue de 2,18:1. Las mutaciones que se pudieron identificar fueron todas de ganancia/pérdida de una unidad de repetición. Este trabajo presenta una primera aproximación en calcular las tasas de mutación de los marcadores STR utilizados en casos forenses en la provincia de Misiones.

GH 3

HALLAZGO DE NUEVO PATRÓN TRIALÉLICO EN EL MARCADOR FGA Y ESTUDIO DE SU HERENCIA

Gutierrez Brower J.¹, M.B. Lovello¹, V.B. Engelmann¹, L.M. Iturrieta¹. ¹Instituto de Genética Humana de Misiones, Misiones, Argentina. jgutierrezbrower@gmail.com

Se reporta el caso de un nuevo patrón trialélico en el marcador FGA en la población Sudamericana. El marcador FGA integra el conjunto extendido del CODIS (*Combined DNA Index System*) por lo que es un marcador obligatoriamente estudiado en cualquier tipo de determinación en el ámbito de la genética forense humana. En un caso de paternidad confirmada analizada en el laboratorio se detectó el patrón trialélico (21, 25, 26) en un individuo con el kit PowerPlex®Fusion y se confirmó con una nueva extracción y amplificación con Verifiler™ Plus. El patrón corresponde al modelo de tipo 1, ya que la altura del pico del alelo 21 es dos veces mayor que las alturas de los alelos 25 y 26. Se observó repetición del patrón trialélico en diferentes muestras del individuo: hisopado bucal, goteo de sangre, pelo, raspado de células epiteliales y semen. Se propone que el patrón se genera de un evento mutacional ocurrido en una célula embrionaria en estadio temprano, probablemente en epiblasto, dando lugar a dos poblaciones simultáneas (21-25 y 21-26) en todos sus tipos celulares, incluyendo a las células germinales. El individuo entonces podría generar gametos con los alelos 21, 25 o 26 en FGA. Esto se refuerza además al observar el patrón de herencia del mismo, ya que los tres hijos del individuo son bialélicos en FGA con la presencia de los alelos obligados paternos 25 o 26. Se ha reportado el patrón trialélico hallado a la base de datos del NIST STR Base.

GH 4

HALLAZGO DE NUEVAS VARIANTES EN GENES RELACIONADOS CON LA SENSIBILIDAD AL DOLOR EN UNA POBLACIÓN DEL NOROESTE ARGENTINO

Catanesi C.I.^{1,2}, S.A. Blanc Impinì^{1,2}, M.F. Coronel³, G. Bailliet¹, A.N. Trigo⁴, M.I. Figueroa⁴, E.L. Alfaro-Gómez^{5,6}, J.E. Dipierri⁴, M. Muzzio^{1,2}. ¹Instituto Multidisciplinario de Biología Celular, CONICET – Universidad Nacional de La Plata (UNLP) – CICPBA, Buenos Aires, Argentina; ²Facultad de Ciencias Naturales y Museo, UNLP, Buenos Aires, Argentina; ³Instituto de Investigaciones en Medicina Traslacional, CONICET – Universidad Austral, Buenos Aires, Argentina; ⁴Unidad de Genética, Hospital Materno Infantil de Jujuy “Dr Héctor Quintana”, Jujuy, Argentina; ⁵Instituto de Ecorregiones Andinas, Universidad Nacional de Jujuy (UNJu) – CONICET, Jujuy, Argentina; ⁶Instituto de Biología de la Altura, UNJu, Jujuy, Argentina. sofiblanc97@gmail.com

La población del noroeste argentino se formó en la etapa precolonial a partir del flujo genético entre incas y grupos pastoriles del altiplano, sumándose, con la colonización española, el componente genético europeo, aunque en menor proporción que en otras regiones de la actual Argentina. Al presente, la variación genética de dichas comunidades con respecto a los genes involucrados en la percepción del dolor se desconoce, y el objetivo de este trabajo fue caracterizar su variación en individuos procedentes de la provincia de Jujuy. En el reciente auge de la medicina personalizada, los estudios se han realizado sobre poblaciones europeas y asiáticas, dejando a un lado continentes enteros. Nuestro trabajo contribuirá mejorando la representatividad nativo americana. Analizamos 231 muestras de pacientes del Hospital Materno Infantil de Jujuy “Dr Héctor Quintana”. Estudiamos los genes que codifican el sistema opioide (*OPRM1*, *OPRK1*, *OPRD1*, *PDYN*, *PENK* y *POMC*) y el sistema endocannabinoide (*CNR1*, *CNR2*, *FAAH*, *DAGLA*, *DAGLB* y *TRPV1*). Se secuenciaron exomas completos que luego se analizaron siguiendo las “Best Practices” del Genome Analysis Toolkit (GATK). Luego de los filtrados de calidad, se analizaron los efectos de las variantes con el VEP (Predictor de efectos de variantes) de Ensembl. Se hallaron cinco variantes novedosas para *CNR2*, cuatro para *TRPV1* y *PENK* y una para *DAGLA*, mayoritariamente de tipo *missense*. Nuestros hallazgos demuestran la importancia del estudio genómico en poblaciones latinoamericanas, ya que permite descubrir variantes locales no descriptas en grupos euroasiáticos.

GH 5

VARIANTES CAUSALES DE HEMOFILIA B Y RIESGO DE DESARROLLO DE ANTICUERPO INHIBIDOR DEL FIX TERAPÉUTICO

Ziegler B.M.¹, L.C. Rossetti¹, M.E. Villegas^{1,2}, M.M. Abelleiro¹, D. Neme³, M. Williams⁴, C.D. De Brasil¹, C.P. Radic¹. ¹Instituto de Medicina Experimental, CONICET – Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires, Argentina; ²Unidad Operativa Centro Nacional de Genómica y Bioinformática, ANLIS Malbrán, Buenos Aires, Argentina; ³Fundación de la Hemofilia Alfredo Pavlovsky, Buenos Aires, Argentina; ⁴Centro de Hemofilia, Córdoba, Argentina. ziegler.betiana@gmail.com

La hemofilia B (HB), coagulopatía recesiva ligada al X, es causada por variantes patogénicas en el gen *F9*. El tratamiento ideal en HB es la sustitución del factor deficiente, aunque algunos pacientes desarrollan anticuerpo-inhibidor (INH) de la terapia. El objetivo del trabajo fue caracterizar los pacientes con HB del Laboratorio Genética Molecular de la Hemofilia (LabGMH, Buenos Aires, Argentina), estimar los riesgos de desarrollo INH en los genotipos del gen *F9* y comparar datos con los registros públicos. La caracterización molecular se realizó por monitoreo (CSGE) de variantes pequeñas y Sanger; o usando un nuevo panel del gen *F9* para análisis masivos de segunda generación. Se realizaron estudios caso-control para estimar el riesgo de INH vs. los genotipos causales de HB mediante Odds Ratio (OR), en LabGMH (n=113), FactorIX (n=599) y EAHAD (n=1293). Se caracterizaron 129 probandos: 67 variantes *missense* (52%), 2 Leiden (2%), 1 *indel-inframe* (1%), 9 *indel-frameshift* (7%), 14 defectos de *splicing* (10%), 20 *nonsense* (15%) y 16 grandes deleciones (12%). Las deleciones mostraron alto riesgo de INH ($p < 0,01$) en las tres poblaciones: LabGMH, FactorIX y EAHAD, ORs(IC95%) de 9(2-31), 11(6-19) y 38(21-66), respectivamente. Asimismo, las variantes *nonsense* mostraron riesgos significativos ($p < 0,05$), con ORs de 4(1,1-14), 3(2-5) y 4(2-6). En contraste, las variantes *missense* fueron consideradas de bajo riesgo de INH ($p < 0,0001$), ORs de 0,03(0-0,5), 0,15(0,1-0,2) y 0,02(0-0,04). La caracterización de la variante causal y el riesgo de INH en HB pueden ayudar al médico hematólogo a tomar las mejores decisiones terapéuticas.

GH 6

CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DE PACIENTES CON DIAGNÓSTICO O SOSPECHA DE FIBROSIS QUÍSTICA INGRESADOS AL CENTRO NACIONAL DE GENÉTICA MÉDICA

Jablonski P.¹, J. Sánchez Loria², J. De Cunto³, A. Ferrero Fernández¹, C. Rolón¹, C. Martínez¹, V. Loterztein¹, A. Solari¹, N. Alonso¹, L. San Martín¹, F. Lema¹, K. Ciliberti¹, L. Osken³, P. Granados¹. ¹Centro Nacional de Genética Médica, Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS) "Dr. Carlos G Malbrán", Buenos Aires, Argentina; ²Unidad Operativa Centro Nacional Genómica y Bioinformática, ANLIS "Dr. Carlos G Malbrán", Buenos Aires, Argentina; ³Hospital F. J. Muñiz, Instituto Vaccarezza, UBA, Buenos Aires, Argentina. molecularfqcnmg@gmail.com

La Fibrosis Quística (FQ) es una enfermedad hereditaria, autosómica recesiva, severa y multisistémica que se produce por variantes patogénicas en el gen que codifica para la proteína reguladora de la conductancia transmembrana de la FQ (*CFTR*). Se han descrito más de 2.000 variantes asociadas a la patología, siendo la más frecuente la p.Phe508del. El objetivo de este trabajo fue analizar las frecuencias genotípicas y alélicas de los 328 afectados que ingresaron al Centro Nacional de Genética Médica (Buenos Aires, Argentina) con diagnóstico clínico o sospecha de FQ. A los mismos se les estudió la variante más frecuente, por PCR alelo específica confirmando por secuenciación Sanger. En los casos no resueltos, se estudió la presencia de una segunda mutación por un kit para la detección de 15 mutaciones y, posteriormente, secuenciación masiva (NGS). De las 328 muestras analizadas, 105 (32%) fueron homocigotas p.Phe508del y 79 (24,1%) heterocigotas p.Phe508del. Los pacientes con dos variantes causales de FQ resultaron ser el 55,8%. Por otro lado, y con la implementación de NGS, se encontraron dos variantes inciertas: c.1717T>C (p.Ser573Pro) y c.3001G>A (p.Val1001Met), que afectarían la función del canal *CFTR* según nuestras predicciones. La frecuencia alélica de la variante p.Phe508del en nuestro grupo de pacientes fue de 54%, similar a la informada en publicaciones. El estudio de variantes causales de FQ y su relación con el fenotipo permite mejorar el conocimiento de la patología.

GH 7

CÁNCER COLORRECTAL EN PACIENTE FEMENINA CON MUTACIÓN EN *HOXB13*: UN HALLAZGO INUSUAL CON IMPLICANCIAS CLÍNICAS

Monzon M.M.¹, M.C. Baroni Pietto¹, K.V. Zaracho¹, Y.A. Gimenez², C.S. Sappa.², M.C. Zimmermann¹. ¹Universidad Nacional del Nordeste, Corrientes, Argentina; ²Hospital Juan Pablo II, Corrientes, Argentina. mmonzon@med.unne.edu.ar

El cáncer colorrectal (CCR) es una enfermedad heterogénea, que se presenta en hombres y en mujeres mayores de 50 años, en un bajo porcentaje se produce en personas con predisposición hereditaria. El CCR es el segundo cáncer más frecuente y segundo de mayor mortalidad en Argentina. Este reporte detalla el caso de una paciente de 35 años con diagnóstico de cáncer de colon con antecedentes familiares de cáncer de mama y cáncer de próstata, en la que se detecta una variante en el gen *HOXB13*. Este está ubicado en el 17q21.32, codifica para una proteína factor de transcripción y desempeña un papel crucial en el desarrollo de la próstata. Se relaciona con el aumento del riesgo de cáncer de próstata. La paciente presentó una variante en heterocigosis c.251G>A, p.gly84glu con efecto *missense* clasificada como probablemente patogénica, que fue identificada utilizando secuenciación de nueva generación (NGS) y cuyo potencial patogénico evaluado mediante herramientas *in silico* predijeron un efecto deletéreo. La frecuencia poblacional de esta variante es de 0,0022 según la base de datos gnomAD. Actualmente se sigue estudiando la importancia de esta variación en caso de pacientes femeninas. La detección de una variante probablemente patogénica en el gen *HOXB13*, típicamente vinculado al cáncer de próstata, plantea interrogantes sobre su posible rol en otras neoplasias, como el cáncer de colon en mujeres. Este hallazgo subraya la necesidad de ampliar las bases de datos genéticas para mejorar la interpretación clínica y el asesoramiento genético.

GH 8

CARACTERIZACIÓN ESTRUCTURAL Y FUNCIONAL DE VARIANTES GENÉTICAS ASOCIADAS AL CM/CO HEREDITARIO EN EL INSTITUTO DE GENÉTICA HUMANA DE MISIONES (IGEHM)

Nesteruk E.M.¹, M.D. Gamarra¹, S.E. Hanke¹, C.A. Ferri². ¹Instituto de Genética Humana de Misiones, Parque de la Salud de la Provincia de Misiones, Misiones, Argentina; ²Instituto de Biotecnología Misiones, Facultad de Ciencias Exactas Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina. eminesteruk74@gmail.com

El cáncer de mama (CM) y el cáncer de ovario (CO) son causas muy frecuentes de mortalidad a nivel mundial. Hasta un 10% de los casos son de origen hereditario existiendo múltiples genes de predisposición al CM/CO. La detección de variantes genéticas (VGs) asociadas puede resultar en variantes de significado incierto (VUS), lo que dificulta el asesoramiento clínico. El objetivo de este trabajo fue conocer la distribución de las VGs en pacientes diagnosticadas con CM/CO en el IGeHM y estimar el valor biológico-estructural de las VUS comparando su localización con la de variantes patogénicas (VP). El análisis se realizó a partir de datos provenientes del área de Asesoramiento Genético Oncológico (periodo 2018-2023). Se utilizó *Genome Data Viewer* para la visualización genómica, *UniProt* para la caracterización proteica, *ClinVar* para la interpretación clínica, *Jalview* para análisis de conservación y *Conserved Domain* para la identificación de dominios funcionales conservados. Un total de 383 pacientes con diagnóstico clínico de CM/CO fueron analizadas. Los resultados mostraron que el 29% (n=111) de las pacientes portaron al menos una VG. Se identificaron 21 genes, siendo *BRCA1/2* los más frecuentes. El 28% de las pacientes (n=31) presentaron VP y el 39,6% (n=44), VUS. El 71% (n=22) de las VP se ubicaron en dominios funcionales conocidos, siendo similar en el 68% (n=30) de las VUS. Este hallazgo refuerza la utilidad del análisis estructural en la interpretación de VUS, al considerar características conservacionales y dominios para inferir su impacto potencial.

GH 9

ESTUDIO DEL RS1800795 DE IL-6 Y SU ASOCIACIÓN A DIABETES GESTACIONAL EN LA POBLACIÓN DE MUJERES GESTANTES DE SAN LUIS

Reta Rios M.J.¹, M. Von Zedtwitz¹, V. Biaggio¹, G.S. Razzeto¹, R.A. Florida², D. Fernandez De Larrea², L.A. Pedernera³, S.M. Marsa¹, M.C. Della Vedova⁴, M.E. Vasquez Gomez⁴. ¹Laboratorio de Diabetes y Genética, Facultad de Química, Bioquímica y Farmacia, Universidad Nacional de San Luis (UNSL), San Luis, Argentina; ²Laboratorio de Análisis Clínicos, Maternidad Provincial Dra. Teresita Baigorria, San Luis, Argentina; ³Facultad de Ciencias de la Salud, UNSL, San Luis, Argentina; ⁴Instituto de Química de San Luis, San Luis, Argentina. eridhere@gmail.com

La diabetes gestacional (DMG) se caracteriza por intolerancia a la glucosa con inicio o reconocimiento durante el embarazo y presenta diversos factores adversos tanto para la madre gestante como para el neonato. Se han observado niveles aumentados de IL-6 sérica en mujeres con DMG que sugiere una posible asociación en la fisiopatología de la enfermedad. La IL-6 es una citoquina proinflamatoria codificada en el cromosoma 7. En la región promotora a ~174 pb *upstream* del gen se ubica la variante, rs1800795 (G/C), que ha demostrado influir en las tasas de transcripción y producción de IL-6. El objetivo de esta investigación fue estudiar la variante rs1800795 (C/G) y su posible asociación con DMG en una población de pacientes que asistieron a la Maternidad Provincial Dra. Teresita Baigorria (San Luis, Argentina). En el estudio participaron 50 mujeres gestantes separadas en pacientes diagnosticadas con DMG y controles sanos. Se realizó la extracción de ADN de sangre periférica y se genotipificó utilizando la técnica *tetra primers ARMS-PCR*. No se observaron diferencias significativas en las características antropométricas y bioquímicas entre los grupos analizados, ni asociación a DMG y dislipidemia. Asimismo, las comparaciones entre las frecuencias fenotípicas y genotípicas no mostraron asociación con DMG ni con un mayor riesgo a desarrollar dislipidemia. Estas son conclusiones preliminares y se espera poder continuar aumentando el tamaño muestral para robustecer los resultados obtenidos.

GH 10

ANÁLISIS DEL RS1800795(G/C) DEL GEN IL-6 COMO MARCADOR INFLAMATORIO DE RIESGO DE ATROSCLEROSIS EN DIABETES MELLITUS TIPO 2

Dini V.¹, M. Becerra², N. Agüero², S. Coutinho², M.A. Fernandez^{2,3}, Y. Carmona³, M.C.D. Vedova³, M.E. Vasquez Gomez^{3,4}. ¹Universidad Nacional de San Luis (UNSL), San Luis Argentina; ²Hospital del Sur, San Luis, Argentina; ³Laboratorio de Diabetes y Genética, Facultad de Química, Bioquímica y Farmacia, UNSL, San Luis, Argentina; ⁴Instituto de Química de San Luis, UNSL - CONICET, San Luis, Argentina. eridhere@gmail.com

La diabetes mellitus tipo 2 (DMT2) y la aterosclerosis comparten factores comunes que incluyen procesos inflamatorios crónicos donde intervienen las interleucinas. El objetivo de este estudio fue determinar la asociación de la variante rs1800795(G/C) del gen de IL-6 con alteraciones en parámetros bioquímicos, índices aterogénicos, dislipidemia y DMT2, como posible factor de riesgo genético en la población de San Luis, Argentina. Se trabajó con 111 personas con DMT2 y 87 controles. Se realizó extracción de ADN (kit comercial), se genotipificó mediante T-ARMS-PCR y se verificó un 20% de los resultados por PCR alelo-específico. Se visualizó en geles de agarosa (2%). Se utilizó SNPStats para el análisis estadístico de asociación genética de la variante. La variante genética presentó desequilibrio de Hardy-Weinberg ($p=0,01$), un modelo de herencia dominante [OR:0,49(0,27-0,92), ($p=0,025$)] y no se asoció con DMT2 y dislipidemia. La población con el alelo C estuvo fuertemente asociada con un riesgo elevado a DMT2, una vez que se ajustó por la covariable TG/HDLalto [OR:10,67(2,75-41,42), ($p=0,055$)]. Esto resalta la importancia fisiológica de la interacción entre la genética, el metabolismo lipídico y la patogénesis de DMT2 en la población de estudio. El desequilibrio observado indica que hay factores que están alterando las proporciones genotípicas esperadas o puede ser una señal de asociación real de la variante con DMT2, ya que la selección estaría actuando sobre las frecuencias genotípicas. En un futuro se aumentará el tamaño muestral y replicará en cohortes independientes para confirmar su validez.

GH 11

VARIANTE DEL GEN *TGFβR2* Y SU ASOCIACIÓN CON DIABETES MELLITUS TIPO 2

Lesende C.A.^{1,2}, V. Dini¹, F.S. Lebrí³, F.E. Cruciani³, A.B. Di Chiacchio³, M.A. Fernández⁴, M.C. Della Vedova^{1,5}, M.E. Vasquez Gomez^{1,5}. ¹Laboratorio de Diabetes y Genética, Facultad de Química, Bioquímica y Farmacia, Universidad Nacional de San Luis (UNSL), San Luis, Argentina; ²Laboratorio de Investigaciones Bioquímicas y Químicas del Ambiente, Centro de Investigaciones en Toxicología Ambiental y Agrobiotecnología del Comahue, CONICET – Universidad Nacional de Comahue, Neuquén, Argentina; ³Hospital del Sur, San Luis, Argentina; ⁴Hospital Pediátrico San Luis, San Luis, Argentina; ⁵Instituto de Química de San Luis, "Dr. Roberto Antonio Olsina", UNSL-CONICET, San Luis, Argentina. eridnerel@gmail.com

El gen *TGFβR2*, localizado en el cromosoma 3, participa en procesos claves del desarrollo y contiene sitios SP1 en su región promotora que podrían vincularse con el gen *KLF14*, el cual está asociado con la diabetes mellitus tipo 2 (DMT2), una enfermedad multigénica. Dado que la bibliografía no asocia las variantes de *TGFβR2* con DMT2, pero sí con inflamación, nuestro estudio se propuso analizar la posible asociación de la variante rs12107982 (C/A), ubicada en la región promotora de *TGFβR2*, con DMT2 en la población de San Luis, Argentina. Para ello utilizamos, Tetra-Primer ARMS PCR y la PCR alelo específica y se genotipificaron 158 voluntarios (control; n=82 y DMT2; n=76). Se observó que el alelo C de la variante rs12107982 (C/A) del gen *TGFβR2* se asoció con mayor riesgo de DMT2 ($p=0,05$) bajo un modelo de herencia dominante -OR (95% IC) = 2,06 (1,09-3,88); $p=0,02$ -. En pacientes con DMT2 y obesidad, dicho alelo aumentó el riesgo de presentar HDL-c bajo y dislipidemia ($p=0,024$). Además, en pacientes con DMT2 y HDL-c bajo, se observó un riesgo alto de tener el índice CT/HDL-c alto -OR (95% IC) = 12,83 (2,68-61,45); $p=0,047$ -, lo que sugiere una mayor probabilidad de enfermedades cardiovasculares. Estos hallazgos implican que, en la muestra estudiada, el alelo C de *TGFβR2* rs12107982 podría ser un factor de riesgo genético para DMT2 y sus comorbilidades lipídicas en la población de San Luis. Se sugiere ampliar el tamaño muestral y realizar estudios de cohorte independientes para validar y robustecer estos resultados.

GH 12

ESTUDIO PRELIMINAR DE LA VARIANTE RS4731702 (C/T) DEL GEN *KLF-14* Y SU ASOCIACIÓN CON PREDIABETES Y DIABETES MELLITUS TIPO 2

Carmona Y.V.¹, C.J. Demo¹, S.M. Leyes², Y.M. Ruiz², M.F. Guiñez², C. Mercado¹, M.C. Della Vedova^{1,3}, M.E. Vasquez Gomez^{1,3}. ¹Laboratorio de Diabetes y Genética, Facultad de Química Bioquímica y Farmacia, Universidad Nacional de San Luis (UNSL), San Luis, Argentina; ²Hospital del Sur, San Luis, Argentina; ³Instituto de Química de San Luis, UNSL – CONICET, San Luis, Argentina. yamicavi@gmail.com

La variante genética rs4731702 (C/T) del gen *KLF14* se ha asociado con la expresión de genes vinculados a la insulinemia y a otras características del síndrome metabólico, como la dislipemia. El objetivo de este estudio fue analizar su posible asociación con prediabetes y diabetes mellitus tipo 2 (DMT2) en una población de San Luis, Argentina. Se analizó el perfil lipídico mediante método colorimétrico y se calcularon los índices aterogénicos. La metodología se basó en dos técnicas moleculares accesibles y eficientes: PCR Tetra-Primer ARMS y PCR alelo-específica. Se trabajó con un tamaño muestral de 77 personas, clasificadas en tres grupos: diabéticos, prediabéticos y controles. Para el análisis estadístico, se empleó un modelo de herencia dominante, seleccionado por presentar los valores más bajos de AIC y BIC (110,3-115). En cuanto a los resultados si bien no se encontró una asociación significativa entre la variante rs4731702 del gen *KLF14* y el riesgo de prediabetes o DMT2, el hallazgo de niveles reducidos de HDL-c en individuos prediabéticos sugiere un posible rol en el perfil lipídico y riesgo cardiovascular. Esto indicaría que, si bien la variante no parece ser un marcador directo de riesgo para DMT2 en esta población, podría influir en otros factores metabólicos relevantes. En conclusión, la variante rs4731702 del gen *KLF14* no se asoció con prediabetes ni DMT2 en la población estudiada, pero mostró relación con niveles bajos de HDL-c en pacientes prediabéticos. Se requieren estudios con mayor tamaño muestral para confirmar su implicancia en el metabolismo lipídico y riesgo cardiovascular.

GMO

GENÉTICA DE MICROORGANISMOS

GENETICS OF MICROORGANISMS

GM0 1

CARACTERIZACIÓN GENÉTICA DE UN AISLAMIENTO ATÍPICO DE ALFAHERPESVIRUS BOVINO TIPO 1

Fernández Langer R.¹, E. Vilatuña², G. Cantón², A. Verna², F. Lázaro², S. Pereyra², E. González Altamiranda², A. Romera¹, S. Maidana¹. ¹Instituto de Virología e Innovaciones Tecnológicas, IVIT, INTA-CONICET, Buenos Aires, Argentina; ²Instituto de Innovación para la Producción Agropecuaria y el Desarrollo Sostenible, INTA-CONICET, Balcarce, Buenos Aires, Argentina. maidana.silvina@inta.gob.ar

Los alfa herpesvirus son virus de ADN de doble cadena, conocidos por su rápida replicación y capacidad de latencia. El virus BoAHV-1, causante de rinotraqueitis infecciosa bovina, representa un problema importante en la ganadería debido a las pérdidas económicas y restricciones comerciales. El objetivo de este trabajo fue caracterizar genéticamente una cepa atípica de BoAHV-1 aislada de terneros con conjuntivitis severa. Se recolectaron hisopados nasales y conjuntivales, que fueron cultivados en MDBK y utilizados para la extracción de ADN viral. Se realizó una PCR multiplex diferencial entre BoAHV-1 y BoAHV-5, seguida de una PCR multiplex-REA (UL39/US3), para determinar el subtipo. Además, se secuenciaron los genes *UL27*, *UL39*, *US3* y *US6* para estudios de filogenia. Los seis aislamientos, cuatro oculares y dos nasales, fueron clasificados como BoAHV-1. Sin embargo, por PCR-REA fueron atípicos y no correspondieron a ningún subtipo conocido. Los análisis filogenéticos nucleotídicos basados en los fragmentos *UL27*, *US3* y *US6* mostraron que los aislamientos agrupan con cepas BoAHV-1.1, pero por *UL39* agrupan con el subtipo BoAHV-1.2. Estos resultados, junto con los patrones atípicos, sugieren que podrían ser cepas recombinantes intraespecíficas. La obtención de genomas completos será necesaria para confirmar esta hipótesis. Este trabajo destaca la importancia de estudiar la diversidad genética y la recombinación del virus en campo, lo que puede tener implicaciones en la patogenicidad, diagnóstico y control de la enfermedad.

GM0 2

ANÁLISIS MULTILOCI DE SECUENCIAS DE GENES *ITS*, *TEF1* Y *RPB2* EN LA IDENTIFICACIÓN DE *TRICHODERMA*

Cornejo G.A.¹, J.G. Valdez^{1,2}. ¹Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Cuyo, Mendoza, Argentina; ²EEA La Consulta, INTA, Mendoza, Argentina. anyelencornejo2014@gmail.com

Trichoderma (Hypocreales, Ascomycota) es un género común en suelos, ampliamente utilizado como agente de biocontrol. Posee más de 490 especies descritas, agrupadas en cinco secciones filogenéticas definidas. La identificación molecular basada en secuencias de ADN es actualmente la herramienta más confiable para la delimitación de especies en este grupo. En estudios previos, la identificación basada en el gen *tef1* permitió una aproximación filogenética de 20 aislados de *Trichoderma spp.* obtenidos de la rizosfera de plantas nativas. El objetivo de este trabajo fue comparar dicho enfoque con un análisis multiloci basado en la secuenciación de *ITS*, *rpb2* y *tef1*. El ADN genómico fue extraído mediante el método CTAB, se amplificaron los loci utilizando los pares de cebadores ITS4/ITS5, fRPB2-5F/fRPB2-7cR y TrichEF1.Fwd/TrichEF2.Rev. Los productos de PCR se secuenciaron por Sanger. Las secuencias se curaron y alinearon con otras de referencia, y se construyeron árboles filogenéticos utilizando los métodos de máxima parsimonia (TBR) en MEGA11 y máxima verosimilitud en W-IQ-TREE, con 1.000 réplicas de *bootstrap*. Los resultados mostraron que el análisis multiloci mejoró significativamente la resolución y precisión en la identificación molecular, permitiendo la asignación confiable de 17 aislados a nivel de especie. Este enfoque demuestra su utilidad para caracterizar la diversidad de *Trichoderma* y evaluar su potencial como agentes de biocontrol en contextos agrícolas.

GM0 3

RESPUESTA DE GENES DE ESTRÉS DURANTE LA ACLIMATACIÓN: COMPARACIÓN ENTRE *Oenococcus oeni* Y *Lactiplantibacillus plantarum*

Zerbino A.^{1,2}, L. Lannutti^{1,2}, N.T. Olguin^{1,2}. ¹Laboratorio de Microbiología Enológica, Departamento de Ciencia y Tecnología, Escuela Superior de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Morón, Buenos Aires, Argentina; ²CONICET, Buenos Aires, Argentina. azerbino@unimoron.edu.ar

La aclimatación es una estrategia que mejora la adaptación de bacterias enológicas al medio vínico. El objetivo de este estudio fue evaluar la expresión de los genes *hsp20*, *rmlB*, *dnak* y *cspA*, vinculados a la respuesta al estrés, en cepas de *Oenococcus oeni* y *Lactiplantibacillus plantarum*, antes y después de un proceso de aclimatación en medio con 8% de etanol. La expresión génica se determinó mediante qPCR en tiempo real, utilizando SYBR Green y el método $2^{-\Delta\Delta CT}$. Luego del tratamiento, las células fueron inoculadas en vino Pinot noir estéril, y se evaluó su desempeño en fermentación maloláctica (FML) en términos de supervivencia y consumo de ácido L-málico. En *O. oeni*, la cepa autóctona mostró mayor expresión de *hsp20* y *rmlB*, asociada con mejor adaptación frente a la cepa control. En *Lpb. plantarum*, se observaron cambios en la expresión de *dnak* y *cspA*, sin diferencias relevantes en la FML. El gen *rmlB* se sobreexpresó en todas las cepas, destacando su posible uso como marcador molecular de adaptación. Estos resultados revelan diferencias transcripcionales entre especies y refuerzan el valor del análisis génico como herramienta para seleccionar cultivos iniciadores robustos ante condiciones enológicas desafiantes.

GM0 4

IDENTIFICACIÓN MOLECULAR MEDIANTE *TEF-1A* DE CEPAS NATIVAS DEL GÉNERO *Beauveria* CON CAPACIDAD ENTOMOPATÓGENA Y MICOPATÓGENA

Duarte F.H.^{1,2}, G.A. Bich^{1,2}, P.D. Zapata^{1,2}, L.L. Villalba¹, M.L. Castrillo^{1,2}. ¹Laboratorio de Biotecnología Molecular, Instituto de Biotecnología Misiones "Dra. María Ebe Reca", Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Argentina; ²Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Argentina. facuhduarte@gmail.com

Beauveria es un género fúngico reconocido por su capacidad entomopatogena. A nivel de género puede ser fácilmente reconocido mediante caracteres morfológicos, pero delimitar especies es complejo debido a su simpleza estructural y leve variación fenotípica. La identificación precisa de cepas con potencial biocontrolador es esencial en el desarrollo de estrategias de control biológico, permitiendo diferenciar y seleccionar cepas más efectivas y específicas frente a organismos blanco. El objetivo de este trabajo fue realizar la identificación molecular de tres cepas fúngicas del género *Beauveria*, aisladas en Misiones, Argentina, seleccionadas por su potencial como agente biocontrolador de insectos plaga e inhibidor de hongos fitopatógenos. Se realizó la amplificación, secuenciación y análisis de la región conservada de ADN correspondiente al factor de elongación 1-alfa (*tef-1 α*), marcador molecular ampliamente utilizado para la identificación de especies fúngicas. Con las secuencias obtenidas se realizó un análisis de identidad y similitud mediante la herramienta BLAST (NCBI), y se construyeron árboles filogenéticos utilizando los métodos de máxima verosimilitud, máxima parsimonia y Neighbor-Joining. Las secuencias *tef-1 α* de las tres cepas en estudio presentaron altos porcentajes de identidad y similitud ($\geq 93\%$) con secuencias de referencia correspondientes a la especie *Beauveria bassiana*. Además, dentro de los árboles filogenéticos se agruparon en clados con esta misma especie, con altos valores de *bootstrap*. Los resultados obtenidos permitieron confirmar la identidad de las cepas en estudio, estableciendo que corresponden a la especie *Beauveria bassiana*.

GM0 5

ANÁLISIS GENÓMICO Y DETECCIÓN DE GENES ASOCIADOS A LA PRODUCCIÓN DE METABOLITOS SECUNDARIOS CON POTENCIAL BIOCONTROLADOR EN *Bacillus altitudinis*

Flammer P.N.¹, N.S. Amerio^{1,2}, M.L. Castrillo^{1,2}, I.J. Cortese^{1,2}.

¹Instituto de Biotecnología de Misiones, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina; ²CONICET, Argentina. paulaflammer98@gmail.com

Los lipopéptidos (LPs) producidos por bacterias del género *Bacillus* poseen propiedades antimicrobianas y antifúngicas con gran potencial para su aplicación como biocontroladores en el manejo sustentable de plagas y enfermedades en cultivos de importancia agrícola. El objetivo del presente trabajo fue analizar el perfil genómico de dos cepas nativas de *B. altitudinis* (T5S-T4 y 19RS3) para identificar genes asociados a la síntesis de metabolitos secundarios con potencial actividad biocontroladora. Para ello, se buscaron y descargaron genomas de especies tipo de *Bacillus* sp. en la plataforma EZBioCloud. A partir de ellos, se calculó la identidad promedio de nucleótidos (IPN) mediante JSpecies y se construyó un árbol filogenómico con RealPhy. Finalmente, se analizaron clústeres de genes asociados a la producción de metabolitos secundarios mediante antiSMASH. Se obtuvieron 155 genomas tipo de *Bacillus* sp. Las cepas T5S-T4 y 19RS3 mostraron alta similitud con *B. xiamensis* (~91,1 %) y *B. safensis* (~88,7 %). El árbol filogenómico agrupó las cepas en tres grandes clados según su potencial de biocontrol. El análisis con antiSMASH permitió identificar, en ambas cepas, clústeres de genes implicados en la síntesis de lipopéptidos, confirmando la presencia de rutas biosintéticas de metabolitos secundarios con potencial actividad antimicrobiana y antifúngica. En total, se detectaron clústeres biosintéticos relacionados con la producción de LPs en 58 de los genomas analizados, incluidas las cepas estudiadas, lo que respalda la conservación de estas rutas en *B. altitudinis* T5S-T4 y 19RS3. En conclusión, el estudio genómico evidencia el valor biotecnológico de estas cepas y su potencial aplicación como agentes de biocontrol en sistemas agrícolas sustentables.

GM0 6

PREVALENCIAS TIPO ESPECÍFICAS DEL VPH EN HOMBRES LATINOAMERICANOS CON Y SIN LESIONES GENITALES O CÁNCER: REVISIÓN SISTEMÁTICA Y META-ANÁLISIS

Rojas M.A.¹, G.Y. Mallozzi¹, I. Badano^{1,2}, M.E. Totaro^{1,2}.

¹Laboratorio de Biología Molecular Aplicada, Instituto de Biotecnología Misiones "Dra. María Ebe Reca", Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Argentina; ²CONICET, Argentina. mariaelinatotaro@gmail.com

La infección por virus del papiloma humano (VPH) es una de las más frecuentes del mundo, con una tasa de infección entre 1,4 y 25,6%, y es el agente causal de 5% de los cánceres humanos. Nuestro objetivo fue contribuir al conocimiento de la epidemiología del VPH en la población masculina con y sin lesiones genitales o cáncer de América Latina. Para ello, se realizó una revisión sistemática con meta-análisis empleando el protocolo Prisma. Se recuperaron 248 artículos y se extrajeron datos de 25, incluyendo datos no publicados de nuestro grupo. La muestra final consistió de 10.439 hombres (8.934 asintomáticos, 731 con lesiones genitales y 169 casos de cáncer de pene) de ocho países. Los resultados indicaron una prevalencia del VPH del 56% (IC95%: 44-67%) para toda la población; 46% (33-58%) en hombres asintomáticos, 86% (74-97%) en hombres con lesiones y 55% (39-70%) en cáncer. Estas diferencias fueron significativas ($p < 0,05$). Las prevalencias de tipos incluidos en la fórmula tetravalente fueron: VPH16 14% (11-17%), VPH18 4% (3-6%), VPH6 14% (11-17%) y VPH11 7% (5-10%). Las prevalencias de los VPH-AR no incluidos en la vacuna tetravalente fueron: VPH 51, 52 y 58 de 5% (3-6%); VPH 39 y 59 de 4% (2-5%), VPH 31, 33, 45 y 56 de 2% (1-3%) y VPH 35 de 1% (0-2%). Se encontraron diferencias significativas para VPH31 y 52 con prevalencias más altas en el grupo lesiones y/o cáncer. Estos resultados son relevantes en el marco de la vacunación de VPH en hombres.

GM0 7

Staphylococcus aureus FENOTIPOS MLSB: CARACTERIZACIÓN CLÍNICA-EPIDEMIOLÓGICA Y GENÉTICA DE CEPAS AISLADAS EN HOSPITALES DE MISIONES

Kozłowski P.¹, A.M. Bogado Barchuk¹, A.G. Barboza¹, J.D. Benitez¹, S.L. Grenon¹, M.H. Von Specht¹. ¹Laboratorio de Ciencias de la Salud, Módulo de Farmacia y Bioquímica, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Argentina. abogadobarchuk@gmail.com

Staphylococcus aureus (*Sau*), principal patógeno humano del género, adquiere genes de resistencia mediante transferencia horizontal, favoreciendo la aparición de clones multirresistentes. La resistencia a macrólidos, lincosamidas y estreptograminas B (MLSB) está mediada por genes como *ermA*, *ermB*, *ermC* y *ermT*, que codifican metiltransferasas modificadoras del ARN ribosomal, generando resistencia constitutiva e inducible. Otros genes como *msrA* inducen la expulsión activa de antibióticos mediante bombas ABC. El objetivo de este estudio fue caracterizar genéticamente la resistencia a MLSB en aislamientos clínicos de *Sau* provenientes de infecciones detectadas en hospitales de nivel III de Misiones, Argentina (sep.2021-feb.2022). Se realizó un estudio descriptivo y transversal. Se evaluaron viabilidad, pureza e identidad mediante pruebas bioquímicas, y se determinó el perfil de resistencia fenotípica por métodos manuales y automatizados según normas CLSI (Clinical and Laboratory Standards Institute, 2023). A una selección de 30 aislamientos se les extrajo ADN y se buscaron los genes *ermA*, *ermB*, *ermC* y *msrA* por PCR. Se detectaron genes en ocho aislamientos (27%): *ermC* (13%), *ermA* (10%) y *msrA* (6%). Los aislamientos con *ermA* fueron SAMR (*Staphylococcus aureus* meticilino resistente) y mostraron fenotipo iMLSB. Los portadores de *ermC* fueron en su mayoría SAMS (*Staphylococcus aureus* meticilino sensible), sin un predominio fenotípico MLSB claro. Las cepas portadoras del gen *msrA* presentaron fenotipo M. La baja detección de los genes estudiados evidencia la posible presencia de otros determinantes genéticos no considerados (*ermT* u otros). Se destaca la necesidad de ampliar la vigilancia molecular para comprender la resistencia genética regional.

GM0 8

GENOTIPOS DE FIMBRIAS FIMA DE *Porphyromonas gingivalis* ASOCIADOS CON LOS CONSORCIOS PERIODONTOPATÓGENOS

Tabares S.¹, C. Rosella², A. Filsinger², D. Silva², J.I. Ramos², E. Liendo², A. Burdjakian², A. Nieto², M.M. Usin², A. Sembajl¹. ¹Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba (UNC); ²Facultad de Odontología, UNC, Córdoba, Argentina. stabares@unc.edu.ar

Porphyromonas gingivalis es considerada una de las principales bacterias relacionadas con enfermedad periodontal (EP). Las fimbrias *fimA*, son responsables de la adhesión al tejido de soporte y la coagregación con otros periodontopatógenos. Conocer el rol de las fimbrias de *P. gingivalis* contribuiría a entender la participación de esta bacteria en la patogénesis de la EP. Se incluyeron 81 mujeres adultas, embarazadas (Emb) y no embarazadas (NoEmb), sin enfermedades sistémicas, diagnosticadas con EP, en un estudio de casos y controles. Se evaluaron 130 bolsas periodontales de NoEmb y 176 de Emb. Se genotipificaron las *fimA* I, II, IV y Ib de *P. gingivalis* mediante biología molecular. En el grupo NoEmb, el genotipo IV de *fimA* fue el más frecuente (23,8%); para el grupo Emb, el tipo II se identificó en un 29%. Se determinó que el complejo bacteriano constituido por *P. gingivalis*, *Treponema denticola* y *Tannerella forsythia* tiene 4,64 veces más chances de presentar *fimA*IV. El formado por *P. gingivalis*, *T. denticola*, *T. forsythia* y *P. intermedia* presenta 3,91 veces más chance de portar el gen de *fimA*II y 17,2 veces más chances que se identifique en bolsas periodontales del Grupo Emb. Se observó que existen 15,4 veces más chances de presentar un nivel de inserción grave si *P. gingivalis* expresa la *fimA*Ib preferentemente vinculada con *T. denticola* y *T. forsythia*. Estos resultados sugieren que la presencia de determinado tipo de fimbria de *P. gingivalis* podría ocasionar un incremento en la posibilidad de coagregarse con ciertos periodontopatógenos y producir mayor gravedad de EP.

GM0 9

CARACTERIZACIÓN METAGENÓMICA COMPARATIVA DEL MICROBIOMA DE LA ARTICULACIÓN COXOFEMORAL EN PACIENTES ARGENTINOS CON OSTEOARTRITIS

Lohmann F.A.¹, P.A.I. Slullitel², A.F.A. Albani-Forneris², I.A. Huespe², M.A. Buttaró², T.A. Piñero¹. ¹Instituto de Medicina Traslacional e Ingeniería Biomédica, Universidad del Hospital Italiano de Buenos Aires- CONICET - Hospital Italiano de Buenos Aires, Buenos Aires (HIBA), Argentina; ²Servicio de Ortopedia, HIBA, Buenos Aires, Argentina. tamara.pinero@hospitalitaliano.org.ar

La osteoartritis es una patología multifactorial que involucra componentes mecánicos, inflamatorios y metabólicos. La detección de microbioma en articulaciones previamente consideradas estériles desafía paradigmas tradicionales y plantea nuevos mecanismos etiopatogénicos. El objetivo de este estudio fue caracterizar los perfiles microbianos articulares en pacientes con artrosis de cadera y compararlos con individuos sin enfermedad artrósica, explorando además el posible rol de translocación microbiana en el contexto del eje intestino-articulación. Se analizaron muestras de líquido sinovial (LS), cartílago femoral (CA) y fosa acetabular (FO) de 20 pacientes con osteoartritis (OA) y 20 con fractura (F), mediante secuenciación de las regiones V3-V4 del gen *ARNr 16S*. Se procesaron 40 muestras por sitio, detectándose secuencias bacterianas en FO (5%), CA (95%) y LS (37,5%). Los géneros *Staphylococcus* y *Streptococcus* se detectaron en ambos grupos; *Cutibacterium* en CA de ambas condiciones y *Pseudomonas* exclusivamente en OA. La diversidad alfa mostró diferencias significativas entre CA y LS ($p=0,02$), mientras que la diversidad beta confirmó una segregación según el sitio anatómico, sin diferencias entre OA y F. Estos hallazgos preliminares respaldan la influencia del microambiente articular en la configuración del microbioma, con posibles implicancias en la fisiopatología degenerativa.

GM0 10

FIRMAS MICROBIANAS Y RUTAS METABÓLICAS DIFERENCIALES EN CÁNCER COLORRECTAL ESPORÁDICO EN PACIENTES ARGENTINOS

Lohmann F.A.¹, F.A. Ferro², L.M. Herrera¹, A.R. Cajal¹, L.R. Soto¹, M.R. Risk¹, Red Internacional del Microbioma del C. R. C. (AMS/CRUK)³, C.A. Vacarro⁴, T.A. Piñero¹. ¹Instituto de Medicina Traslacional e Ingeniería Biomédica, Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas - Universidad del Hospital Italiano de Buenos Aires (HIBA) - Hospital Italiano de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina; ²Programa Cáncer Hereditario, Hospital Italiano de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina; ³University of Leeds, England; ⁴Servicio de Coloproctología, HIBA, Buenos Aires, Argentina. florencialohmann@gmail.com

El cáncer colorrectal (CCR) es una neoplasia multifactorial donde el microbioma intestinal emerge como un actor clave, modulando la interacción de factores genéticos, ambientales y fisiopatológicos en su desarrollo y progresión. Nuestra línea de investigación se centró en caracterizar los perfiles taxonómicos y funcionales del microbioma intestinal en CCR esporádico para la identificación de potenciales biomarcadores microbianos. En el período abarcado entre 2018-2024 se reclutaron 109 pacientes con CCR y 117 controles sanos del Hospital Italiano de Buenos Aires. A partir de ADN extraído de muestras de materia fecal, se secuenció la región V4 del gen *ARNr 16S*. El análisis de coocurrencia en controles sanos mostró correlaciones positivas entre los géneros *Ruminococcus*, *Lactobacillus*, *Turicibacter* y *Akkermansia*, bacterias asociadas a fermentación de polisacáridos y mucinas (AGCC), integridad mucosa y modulación inmune vía Tregs. Además, predominaron rutas como el reciclaje de L-metionina, biosíntesis de NAD desde triptófano y catabolismo de azúcares. En CCR se observaron asociaciones entre *Clostridium*, *Blautia*, *Fusobacterium* y *Porphyromonas*, sugiriendo su potencial rol pro inflamatorio y tumorigénico. Se identificaron vías up-reguladas como la degradación de L-valina, la biosíntesis *de novo* de purinas y el ciclo TCA (ácido tricarbóxico) modificado, relacionadas con la elevada demanda energética y proliferativa. Estos hallazgos destacan el valor del microbioma como fuente de biomarcadores con potencial impacto en el abordaje personalizado del CCR.

GM0 11

MECANISMOS REGULATORIOS DEL GEN *FSY1* EN *Saccharomyces uvarum*: BASES PARA LA SELECCIÓN Y EL DISEÑO DE LEVADURAS FRUCTOFLÍCAS

González Flores M.^{1,2}, V. Kleinjan¹, M.E. Rodríguez^{1,3}, E. Barrio⁴, A. Querol⁴, C.A. Lopes^{1,2}. ¹Instituto de Investigación y Desarrollo en Ingeniería de Procesos, Biotecnología y Energías Alternativas, Neuquén, Argentina; ²Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional Comahue, Río Negro, Argentina; ³Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional del Comahue, Río Negro, Argentina; ⁴Instituto de Agroquímica y Tecnología de Alimentos, Consejo Superior de Investigaciones Científicas, Valencia, España. mel.gf.mf@gmail.com

El consumo de fructosa es clave en la fermentación de sidras. *Saccharomyces uvarum* (*Su*), a diferencia de *Saccharomyces cerevisiae* (*Sc*), es una especie fructofílica debido a que posee un transportador (*FSY1*) específico para fructosa. En este trabajo se estudió la expresión de este gen en cinco haplotipos diferentes de *Su*. Entre ellas, una cepa patagónica aislada de chicha de manzana (NPCC1330) sobreexpresó un 50% más el gen en un mosto con alta concentración de fructosa (24:96 g/L, relación glucosa:fructosa) en el estadio medio de fermentación (89 h), comparado con cepas vínicas y de ambientes naturales. Mediante secuenciación (Illumina) y análisis bioinformáticos, se identificaron al menos seis sitios de unión a factores de transcripción tipo dedo de zinc en la región promotora del *FSY1* (+600 pb) en las cinco cepas. La cepa NPCC1330 presentó una sustitución funcional en el sitio de unión del factor *ERT1*, lo que sugiere un mecanismo regulatorio diferencial del gen *FSY1*, aún no descrito para ninguna especie, así como dos cambios funcionales en la secuencia del gen. Estos hallazgos sugieren un grado de domesticación en cepas de diferentes orígenes. Para validar los mecanismos regulatorios del gen *FSY1*, diseñamos estrategias de edición génica (CRISPR-Cas9), intercambiando regiones codificantes y promotoras entre cepas más (NPCC1330) y menos fructofílicas (CECT12600) lo que permitirá en futuros ensayos validar estas hipótesis. Este trabajo sienta las bases para futuras aplicaciones en fermentaciones de mostos enriquecidos en fructosa.

GM0 12

CARACTERIZACIÓN DE ELEMENTOS GENÉTICOS MÓVILES PARA LA BÚSQUEDA DE MARCADORES MOLECULARES DE CEPAS PREVALENTES DE *Shigella* spp. MDR

Páez O.^{1,2}, M. Bonano¹, M.M. Pescaretti¹, F.E. López^{1,2}, M.A. Delgado¹. ¹Instituto Superior de Investigaciones Biológicas, CONICET – Universidad Nacional de Tucumán, Tucumán, Argentina; ²Universidad Nacional de Chilecito, La Rioja, Argentina. felopez@undec.edu.ar

Las enfermedades transmitidas por alimentos (ETAs) son causadas por el consumo de alimentos contaminados con microorganismos patógenos y es uno de los principales problemas que afectan la salud humana a nivel mundial. *Shigella* spp. es el principal agente causante de ETAs en Latinoamérica y se presenta como cepas múltiple-drogas resistentes (MDR). La resistencia a los antibióticos se produce por síntesis de enzimas capaces de degradarlos o bien por mutaciones o cambios moleculares en el genoma bacteriano producidos en gran parte por intercambio o transmisión horizontal de material genético entre especies genéticamente relacionadas o no, constituyéndose en uno de los principales problemas de salud pública. En el proceso de transferencia de genes de resistencia antibiótica como así también de genes de virulencia participan numerosos elementos móviles (EGM) tales como plásmidos conjugativos o no conjugativos, transposones y bacteriófagos. Nuestro laboratorio cuenta con más de 800 cepas de *Shigella* (AC) aisladas de pacientes pediátricos con gastroenteritis. A partir de una muestra de AC, establecimos las condiciones de PCR-Multiplex para diferenciarlos como *S. sonnei*, *S. flexneri* y *S. flexneri* no 2a. Establecimos al menos cinco perfiles de resistencia antibiótica (PRA), que podrían ser correlacionados con los perfiles plasmídicos de estos mismos AC. Estos resultados nos permitirán identificar patrones o marcadores moleculares para el desarrollo de métodos de detección rápida y tratamientos más eficientes que eviten la aparición de cepas patógenas MDR en la población pediátrica.

GM0 13

OPTIMIZACIÓN DE PROTOCOLO DE EXTRACCIÓN DE ADN EN *Staphylococcus aureus* Y ANÁLISIS *IN SILICO* DE GENES DEL SISTEMA HSSRS

Galeano M.B.^{1,2}, S. Robaldí^{1,2}, T. Gordillo^{1,2}, M. Ricardí^{1,3}, M. Cassanelli⁴, R. Pereda⁴, M. Palomino^{1,2}, P.M. Tribelli^{1,2}. ¹Instituto de Química Biológica de la Facultad de Ciencias Exactas y Naturales (FCEyN), CONICET – Universidad de Buenos Aires (UBA), Buenos Aires, Argentina; ²Departamento de Química Biológica, FCEyN, UBA, Buenos Aires, Argentina; ³Instituto de Fisiología, Biología Molecular y Celular, FCEyN, UBA, Buenos Aires, Argentina; ⁴Hospital General de Niños Pedro Elizalde, Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina. marianabeleng@gmail.com

La obtención eficiente y económica de ADN es clave para estudios genómicos. En *Staphylococcus aureus*, la lisis celular representa un desafío por su gruesa pared de peptidoglicano comúnmente resistente a tratamientos habituales de extracción de ADN genómico. El objetivo de este trabajo fue optimizar un protocolo de lisis celular y extracción de ADN que prescinde del uso de enzimas costosas como la lisostafina, con el fin de facilitar el análisis de genes por técnicas de biología molecular. En su lugar, se realiza una lisis mecánica utilizando nitrógeno líquido y disrupción en mortero, seguida de extracción con fenol-cloroformo. Este protocolo fue implementado para la obtención de ADN de alta calidad y concentración ($1413,2 \pm 553,8$ ng/ μ l) para la secuenciación genómica de 20 aislamientos clínicos de pacientes con fibrosis quística (FQ). Se realizó un análisis *in silico* de los genes *hssR* y *hssS*, que conforman el sistema sensor-respuesta implicado en la homeostasis del hemo. A partir del análisis genómico se identificaron los complejos clonales CC30, CC1, CC5 y CC22. Las secuencias aminoacídicas predichas se alinearon y compararon entre sí. Mientras que *HssR* mostró una alta conservación con sólo dos mutaciones puntuales, *HssS* presentó 14 variaciones distribuidas entre los aislamientos. Estas diferencias permitieron identificar patrones filogenéticos relacionados con el linaje de origen. Dado el rol regulador del sistema HssRS, estas mutaciones en *HssS* podrían impactar en la respuesta a estrés por hierro-hemo, con potencial relevancia en el contexto de coinfecciones pulmonares.

GM0 14

CARACTERIZACIÓN GENÉTICA Y MORFOLÓGICA DEL MICROBIOMA FÚNGICO EDÁFICO EN SISTEMAS AGROFORESTALES TROPICALES CON DISTINTO USO AGRONÓMICO

Fasano M.C.^{1,2}, A.L. Onetto^{1,2}, M.L. Castrillo^{1,2}, G.A. Bich^{1,2}, P.D. Zapata^{1,2}. ¹Laboratorio de Biotecnología Molecular, Instituto de Biotecnología Misiones “Dra. María E. Reca”, Facultad de Ciencias Exactas Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina; ²Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Buenos Aires, Argentina. mcifasano@gmail.com

La diversidad fúngica edáfica del suelo tropical es un reservorio de potencial biotecnológico sub explorado mediante enfoques multivariados. Se abordó la vacancia integrando técnicas morfológicas y moleculares con el objetivo de evaluar el microbioma fúngico rizosférico de *Ilex paraguariensis* en tres sistemas contrastantes: 1. selva nativa, 2. manejo agroecológico y 3. agricultura intensiva. Las muestras fueron recolectadas entre 2019 y 2023 en áreas *buffer* UNESCO del Parque Nacional Iguazú. La identificación molecular se realizó mediante la extracción de ADN total del suelo utilizando un kit comercial. Las secuencias previamente reportadas en la zona fueron amplificadas utilizando los cebadores ITS1-F e ITS4, y alineadas mediante BLAST-NCBI. La identificación morfológica, se realizó sobre los morfotipos obtenidos a partir de la dilución 10^{-3} del suelo, utilizando claves taxonómicas especializadas. Las abundancias relativas de géneros, fueron exploradas mediante análisis multivariado de coordenadas principales. Comprobado con *k-means*, se agrupó el sitio 3 con altas cargas de *Beauveria*, *Metarhizium*, endófitos y hongos no cultivables, mientras que el sitio 1 se asoció con *Fusarium*, *Verticillium*, *Penicillium* y *Bipolaris*. Esta riqueza fue ingresada a un modelo multivariado lineal generalizado indicando que el régimen de manejo agronómico influye significativamente sobre la estructura comunitaria fúngica, con géneros indicadores vinculados al contexto de uso edáfico.

GM0 15

CARACTERIZACIÓN METAGENÓMICA DE BACTERIAS PRESENTES EN UN BIOPREPARADO APLICADO AL CULTIVO DE YERBA MATE (*Ilex paraguariensis* St. Hil.)

Villarroel I.^{1,2}, J.A. Ferreras^{1,2,3}, C.P. Trentini^{1,2,3}. ¹Universidad Nacional de Misiones (UNaM), Misiones, Argentina; ²Grupo de Investigación en Genética Aplicada (GIGA), Instituto de Biología Subtropical, Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET) – UnaM, Misiones, Argentina; ³CONICET, Argentina. ibarvillarroel12@gmail.com

La yerba mate (*Ilex paraguariensis* St. Hil.) es un cultivo de gran relevancia económica y sociocultural en el noreste argentino. En el contexto de prácticas agrícolas más sustentables, los biopreparados elaborados a partir de microorganismos están cobrando interés por su potencial para mejorar el desarrollo vegetal y la salud del suelo. En este estudio, se caracterizó la comunidad bacteriana de un biopreparado formulado a partir de mantillo de bosque nativo, con el objetivo de evaluar su efecto sobre plantines de yerba mate mediante aplicaciones mensuales, actualmente en curso bajo condiciones de vivero. Para ello, se extrajo ADN total directamente del biopreparado y se amplificó la región V3-V4 del gen 16S rRNA mediante reacción en cadena de la polimerasa, utilizando los primers 341F (CCTACGGGNGGCWGCAG) y 805R (GACTACHVGGGTATCTAATCC). La amplificación fue seguida por secuenciación en la plataforma MinION (Oxford Nanopore Technologies). El análisis taxonómico se realizó mediante herramientas bioinformáticas específicas del flujo de trabajo Metagenomics de Epi2me Labs. Este análisis reveló una comunidad bacteriana con alta riqueza de especies (264 OTUs), destacándose la abundancia de miembros del género *Lentilactobacillus* (65%). La inoculación con estos microorganismos ha demostrado modificar comunidades microbianas en sistemas de conservación de pastos y leguminosas forrajeras, favoreciendo su crecimiento. Por lo tanto, los resultados obtenidos sientan las bases para explorar el rol ecológico de la familia *Lactobacillaceae* y su posible interacción con la rizósfera de la yerba mate.

GM0 16

EPIDEMIOLOGÍA MOLECULAR DE *Acinetobacter baumannii*: CARACTERIZACIÓN GENÓMICA DE CLONES MULTIRRESISTENTES PREVALENTES EN URUGUAY

Boiani P.¹, M.L. Cavallo Lechini^{1,2}, M. Outeda Arlas³, M. Macedo-Viñas⁴, M.S. Ramirez⁵, G.M. Traglia¹. ¹CENUR Litoral Norte, Universidad de La República, Salto, Uruguay; ²Hospital ASSE, Salto, Uruguay; ³Hospital CASMU, Montevideo, Uruguay; ⁴Hospital de Clínicas Dr. Manuel Quintela, Montevideo, Uruguay; ⁵California State University Fullerton, Fullerton, CA, Estados Unidos. gertral3a@gmail.com

Las infecciones bacterianas causan millones de muertes anualmente a nivel global, exacerbadas por la aparición de bacterias multirresistentes, entre las que destaca *Acinetobacter baumannii* (Ab), un patógeno nosocomial prioritario. Su éxito como agente infeccioso se debe a su alta resistencia a antimicrobianos y a su persistencia en entornos hospitalarios, facilitada por la formación de biopelículas. En Uruguay, existe escasa información sobre la epidemiología molecular de Ab, sus mecanismos de resistencia y clones circulantes. El objetivo fue caracterizar genómicamente cepas multirresistentes mediante secuenciación completa y análisis filogenéticos. Se secuenciaron 19 cepas provenientes de hospitales de Montevideo y Salto usando la plataforma Illumina NovaSeq. El análisis bioinformático incluyó control de calidad, ensamblado, anotación, tipificación por MLST (Multilocus Sequence Typing) y predicción de genes de resistencia con el programa Nullarbor. Diecisiete cepas pertenecieron al ST25 y dos al ST79 (Montevideo). Se identificaron entre 7-11 genes de resistencia por genoma; todos presentaron *bla* OXA-65, *bla* ADC-25, *sul2*, *strA* y *strB*. Además, se detectaron genes de resistencia a carbapenémicos de relevancia clínica *bla* OXA-23 (15/19) y *bla* NDM-1 (2/19). El análisis filogenético con Roary e IQ-TREE2 reveló que las cepas uruguayas formaron dos grupos monofiléticos relacionados con aislamientos de Argentina y Brasil. Estos hallazgos aportan evidencia sobre la circulación regional de clones epidémicos y resaltan la necesidad de vigilancia genómica continua.

GM0 17

SH95 I-FICRISPR-CAS CO-LOCALIZA CON REGULADORES HTH Y PRODUCE ESCENARIOS NOVEDOSOS DE REPROGRAMACIÓN PLASMÍDICA

Molina M.C., C. Quiroga. Instituto de Investigaciones en Microbiología y Parasitología Médica, CONICET - UBA, Buenos Aires, Argentina. molinamariacarolina@gmail.com

Los sistemas CRISPR-Cas son nucleasas guiadas por ARNs cuya diversidad se distribuye en dos clases y 44 variantes. Sin embargo, pocos de ellos han sido transferidos y redireccionados fuera de su organismo de origen. En este trabajo mostramos la reprogramación del sistema CRISPR-Cas I-F1 del aislamiento clínico *Shewanella xiamenensis* Sh95 y describimos que co-localiza con reguladores HTH (proteínas con dominios hélice-giro-hélice). Los resultados de reprogramación endógena indican que se encuentra activo a nivel transcripcional y funcional, permite curar plásmidos y recuperar colonias re-sensibilizadas a kanamicina ($\Delta aph3'$). Mediante clonado de la maquinaria de interferencia y diseño de guías sintéticas específicas (anti-*gfp*, $-bla_{TEM}$, $-csqD$), transferimos este sistema a distintas cepas bacterianas. Tanto por ensayos de interferencia y fenotípicos relacionados a los genes blanco, como por PCR y secuenciación, demostramos que este sistema puede ser transferido y redireccionado para reconocer y actuar sobre secuencias específicas en plásmidos y cromosoma. A su vez, describimos dos escenarios novedosos de reprogramación plasmídica que involucran la obtención de plásmidos con deleciones y la coexistencia de moléculas editadas y sin editar. Así, la reprogramación de Sh95 I-F1CRISPR-Cas permite el reconocimiento y degradación de la secuencia blanco, conduce a eventos de edición novedosos y puede permitir la re-sensibilización a los antibióticos. Creemos que este sistema podría constituir una herramienta valiosa para el área de la edición genética y el control de patógenos.

GPE

GENÉTICA DE POBLACIONES Y EVOLUCIÓN

POPULATION GENETICS AND EVOLUTION

GPE 1

POSIBLE RELACIÓN ENTRE LOS PATRONES DE VARIABILIDAD GENÉTICA Y EL USO CULTURAL DEL CEBIL (*Anadenanthera colubrina*) EN ARGENTINA

Fernández Erbes L¹, M.E. Barrandeguy^{1,2}, A.L. Goncalves^{1,2}, M.A. Maciel², M.V. García^{1,2}. ¹Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones (UNaM), Misiones, Argentina; ²Instituto de Biología Subtropical - Nodo Posadas, UNaM- CONICET, Misiones, Argentina. fernandezerberbeslorey@gmail.com

Las semillas de *Anadenanthera colubrina* (Vell.) Brenan (Fabaceae) se utilizan desde tiempos precolombinos por sus propiedades psicoactivas. Evidencias arqueológicas en el NOA muestran que su uso excede su dispersión natural, reflejando valor simbólico y existencia de redes de intercambio entre pueblos. Aquí, se analizan los patrones de variabilidad genética en poblaciones argentinas de *A. colubrina* y su relación con el intercambio entre comunidades del NOA. Empleando siete *loci* microsatélites nucleares se analizaron 211 individuos de 18 poblaciones naturales abarcando la distribución de la especie en Argentina. Entre las poblaciones analizadas, Oyola presenta evidencias arqueobotánicas del manejo del bosque de cebil. Se caracterizó y cuantificó la diversidad genética mediante parámetros convencionales. Se determinó la estructura genética poblacional mediante análisis bayesiano, se estimó el índice F_{ST} global y se realizó un análisis de representatividad de la variabilidad genética del NOA. El número medio de alelos fue 7,88 (0,28). Los valores medios de heterocigosis observada y esperada fueron 0,60 (0,02) y 0,76 (0,01), respectivamente. El análisis bayesiano identificó nueve *clusters* genéticos asignando a los individuos de Oyola a un único *cluster* y el F_{ST} global indicó moderada diferenciación genética (0,12; $p < 0,001$). La población Oyola mostró diferenciación respecto al complemento. Estos resultados podrían reflejar el uso cultural histórico de la especie, sugiriendo así que el movimiento de las poblaciones humanas influyó en el flujo génico del cebil en el NOA.

GPE 2

DIVERSIDAD Y ESTRUCTURA GENÉTICA MODERADA EN GENES CANDIDATOS ASOCIADOS A LA RESPUESTA HÍDRICA EN POBLACIONES ARGENTINAS DE *Anadenanthera colubrina*

Alba S.S.¹, M.E. Barrandeguy^{1,2}, M.A. Maciel², M.V. García^{1,2}. ¹Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones (UNaM), Misiones, Argentina; ²Instituto de Biología Subtropical - Nodo Posadas, UNaM - CONICET, Misiones, Argentina. sofiabca961@gmail.com

Los genes candidatos representan una herramienta eficaz para estudiar caracteres complejos como los asociados a la respuesta hídrica en plantas. En Argentina, *Anadenanthera colubrina* (Vell.) Brenan (Fabaceae) presenta distribución disyunta en las provincias fitogeográficas Paranaense y de las Yungas, que exhiben diferentes regímenes pluviales. Se analizó la variabilidad genética poblacional de genes candidatos asociados a la respuesta hídrica en ambientes contrastantes. Se identificaron variaciones nucleotídicas en fragmentos de los genes *ERD15* (363pb) y *PHDfinger* (693pb) y se analizó la diversidad genética poblacional en 31 individuos de ambas provincias. Se estimó diversidad nucleotídica y haplotípica, número promedio de diferencias nucleotídicas y número de haplotipos. Se evaluó estructuración genética mediante inferencia bayesiana y AMOVA. Se realizaron análisis de desequilibrio de ligamiento, *mismatch distribution* y pruebas de neutralidad. Se detectó diversidad y estructuración genética moderada, identificándose tres *clusters* en cada gen. Se observaron diferencias en el número de pares de SNPs en desequilibrio de ligamiento. Las curvas de *mismatch distribution* fueron unimodales y las pruebas de neutralidad no fueron estadísticamente significativas. Las diferencias en la cantidad y distribución de sitios en desequilibrio de ligamiento reflejarían efectos combinados de estructura poblacional, presión selectiva diferencial y recombinación desigual. Las secuencias exónicas analizadas presentan variabilidad genética en individuos provenientes de ambientes contrastantes.

GPE 3

IDENTIFICACIÓN DE ÁRBOLES SEMILLEROS DE *Anadenanthera colubrina* (LEGUMINOSAE) A PARTIR DE LA REPRESENTATIVIDAD GENÉTICA FAMILIAR

Goncalves A.L.^{1,2}, M. Heuertz³, M.V. García^{1,2}. ¹Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones (UNaM), Misiones, Argentina; ²Instituto de Biología Subtropical, UNaM – CONICET, Misiones, Argentina; ³Biodiversité Gènes et Communautés (BIOGECO), INRAE, Université de Bordeaux, Francia. alejandragoncalves@fceqyn.unam.edu.ar

El movimiento efectivo de alelos en el paisaje constituye un aspecto clave en la identificación de árboles semilleros. Se caracterizó la dispersión alélica en una población de *Anadenanthera colubrina* (Vell.) Brenan localizada en el cerro Santa Ana (Misiones). Se genotipificaron individuos provenientes de 19 familias (19 árboles madre, 443 plántulas) y 53 posibles donantes de polen mediante 25 loci SSRseq. Se caracterizó la diversidad genética poblacional, se estimó el coeficiente de parentesco entre árboles adultos y se determinó el grado de representatividad genética de cada familia. Se detectó estructura genética espacial a escala fina ($F_1=0,01$; $Sp=0,006$) y las nubes de polinización efectiva presentaron niveles de diferenciación genética en el rango $D_j=0,38-0,60$ y un promedio $\delta=0,49$, con lo cual el movimiento de polen a moderadas distancias mantendría la conectividad genética entre familias. Una familia (S28) fue la más representativa de la diversidad genética poblacional, presentando el mayor número efectivo de alelos y alta riqueza alélica como consecuencia de la contribución de donantes de polen que difieren genotípicamente entre sí. Por su parte, otra familia (S18) fue la más diferenciada, constituyendo además la familia que presenta menor riqueza alélica como posible consecuencia de apareamiento por proximidad entre individuos emparentados. Por ello, considerar el grado de parentesco y la representatividad genética al identificar posibles árboles semilleros es relevante para la colecta de frutos de *A. colubrina* en programas locales de restauración de bosques en el sur de Misiones.

GPE 4

DESARROLLO DE MARCADORES MICROSATÉLITES EN *Schinopsis marginata* Y *Schinopsis lorentzii* (ANACARDIACEAE) Y SU IMPORTANCIA PARA ESTUDIOS GENÉTICOS DE LA CONSERVACIÓN

Navarro M.¹, P.S. Velez¹, G. Gaj Merlera¹, A. Belaus¹, N.C. De Luca², V. Ibáñez Moro³, N.R. Abdala³, J.C. Rondan Dueñas¹. ¹Unidad de Biología Molecular, Centro de Excelencia en Productos y Procesos (CEPROCOR), Córdoba, Argentina; ²Unidad de Recursos Fitogenéticos, CEPROCOR, Córdoba, Argentina; ³Banco de Germoplasma de Especies Forestales, Facultad de Ciencias Forestales, Universidad Nacional de Santiago del Estero, Santiago del Estero, Argentina. maqui.navarro14@gmail.com

El género *Schinopsis*, conocido como quebracho se encuentra en los bosques chaqueños argentinos formando un ecosistema único en esta región. Se consideran tres especies presentes en Argentina *Schinopsis balansae* Engl., distribuida principalmente en el chaco húmedo, *S. lorentzii* (Griseb.) Engl. de distribución más occidental abarcando desde Jujuy hasta el norte de Córdoba y *S. marginata* Engl. la cual se encuentra en la región del chaco serrano y la zona de transición de las yungas. Estudios recientes de caracteres morfológicos entre ejemplares de *S. lorentzii* y *S. marginata* no presentan una clara delimitación entre estas dos especies, considerándose las variaciones morfológicas observadas resultado de un gradiente altitudinal. Hasta el momento no existen estudios moleculares que permitan entender la biodiversidad y estructura genética de los quebrachos. En el presente trabajo, se desarrollaron por primera vez marcadores microsatélites STR (Short Tandem Repeats) a partir de una secuenciación genómica (NGS) de *S. marginata* en una plataforma de Illumina. Se diseñaron 24 cebadores microsatélites específicos y se optimizó la amplificación mediante PCR en 22 muestras individuales de distintos lugares de distribución de las dos especies: Santiago del Estero, Córdoba, Salta, La Rioja y Catamarca. Se revelaron los resultados de la amplificación mediante geles de poliacrilamida, utilizando tinción con nitrato de plata. Se pudo observar la presencia de polimorfismo en 12 cebadores. Estos marcadores serán fundamentales para el análisis de la diversidad genética, la estimación del flujo génico, filogenia y filogeografía de estas especies, permitiendo establecer estrategias para la conservación y restauración de los bosques de la región.

GPE 5

DIVERSIDAD Y DISTANCIA GENÉTICA DE PALMARES DE *Butia yatay* EN ENTRE RÍOS

Martínez Marignac V.^{1,2,3}, G. Oertlin², L. Roman^{3,4}, L. Silvestri^{2,5}, M. Di Pasquo^{2,3,5}. ¹Laboratorio Interdisciplinario de Biología y Genética Molecular, Centro de Investigación, Universidad de Concepción del Uruguay, Entre Ríos, Argentina; ²Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Argentina; ³Red Palmar, Argentina; ⁴Área de Extensión Rural, Estación Experimental Concordia, INTA, Entre Ríos, Argentina; ⁵Laboratorio de Palinología y Paleobotánica, Centro de Investigación Científica y de Transferencia Tecnológica a la Producción, Entre Ríos, Argentina. veromm99@gmail.com

Butia yatay (Mart.) Becc. (Arecaceae) es una palmera restringida al sur de Brasil, Uruguay y noreste de Argentina (Santa Fe, Chaco, Corrientes y Entre Ríos), coexistiendo con *Syagrus romanzoffiana*. La especie presenta importancia en nutrición y medicina, por lo que su prospección genética es importante de conocer. Este estudio caracterizó su diversidad genética, y estructura poblacional en poblaciones naturales de Entre Ríos. Se recolectaron 93 muestras foliares de cinco poblaciones de *B. yatay* y cinco de *S. romanzoffiana*. El ADN se extrajo con un kit comercial y se amplificaron tres microsatélites ISSR por PCR de punto final. Se emplearon los softwares PopGene 1.32, GenAIEx 6.5 y STRUCTURE v2.3.4 para evaluar diversidad y estructura genética; y los programas DARwin y MEGA12 para generar dendrogramas. Con los tres iniciadores de anclaje 3' se resolvieron 38 loci y 54 haplotipos. La diversidad total ($HT = 0,278$) e intrapoblacional ($HS = 0,212$) fueron los primeros para estas poblaciones. El poder informativo medio ($PIC = 0,50 \pm 0,05$), el índice de Nei ($D = 0,60 \pm 0,05$), el índice de Shannon ($I = 0,43$) y la equitatividad ($E = 0,26$) revelaron moderada estructuración y moderada variabilidad. El análisis de estructura genética permitió distinguir tres agrupamientos no asociados a distancia geográfica: Parque Nacional El Palmar, márgenes del Paraná, y La Aurora-Ubajay; y dos clústeres independientes: Ruta Nac. 18 y La Angélica-Concordia. Dos poblaciones resultaron con HT , h , I y porcentajes de loci polimórficos $>70\%$. Los resultados confirman la eficacia de los ISSR para estimar diversidad, deriva genética y relaciones genéticas en *B. yatay*. Sugieren definir al menos dos unidades de manejo genético: dos poblaciones genéticamente saludables para conservar como relictos naturales y para preservar remanentes con alta diversidad como fuente de germoplasma en proyectos de reforestación y restauración de palmares nativos.

GPE 6

ESTRUCTURA GENÉTICA DE *Espeletia pycnophylla* Cuatrec. EN LOS COMPLEJOS DE PÁRAMOS CHILES-CUMBAL Y LA COCHA-PATASCOY, NARIÑO, COLOMBIA

Martínez Palacios E.^{1,2,3}, L.E. Lagos Mora^{1,2}, A.E. Baca Gamboa^{1,3}. ¹Universidad de Nariño, Nariño, Colombia; ²Grupo de Investigación Genética y Evolución de Organismos Tropicales, Universidad de Nariño, Nariño, Colombia; ³Grupo de Investigación Biología de Páramos y Ecosistemas Andinos, Universidad de Nariño, Nariño, Colombia. eddy2757@udenar.edu.co

Los páramos son ecosistemas ubicados entre el bosque alto-andino y el piso periglaciario, que brindan valiosos bienes y servicios ecosistémicos. Su flora se caracteriza por una alta diversidad y endemismo, especialmente en las especies de frailejones del complejo *Espeletia*, que han experimentado una rápida diversificación y radiación adaptativa en los páramos tropicales. En el departamento de Nariño se encuentra *Espeletia pycnophylla*, especie considerada como el evento más reciente de especiación. Se cree que ha sido sometida a procesos de cuellos de botella y deriva génica, lo que ha llevado a una reducción en su variabilidad genética. Este estudio evaluó el estado genético de las poblaciones de *E. pycnophylla* en los páramos de La Cocha-Patascoy y Chiles-Cumbal, utilizando marcadores moleculares como genes de cloroplasto; *Rbcl-a* y *MatK*, e ITS; *trnL/rpl32*, *ndhF/rpl32* y *trnQ/trnSr*. Se analizó una red de haplotipos y se calculó el índice de fijación (F_{st}) entre poblaciones, respaldado por una prueba de AMOVA y un test de Mantel. Los resultados indicaron un flujo genético restringido entre sitios de muestreo en Morasurco, Azufral y Santa Isabel, con un F_{st} superior a 0,25, la variabilidad genética intrapoblacional fue del 51,14%, entre sitios del 17,21%, entre páramos del 35,37% y entre complejos del 21,28%; estos datos mostraron estructura genética entre algunas poblaciones, mientras que en otras se evidenció flujo genético. Lo anterior indica que no existe una correlación entre distancias genéticas y distribución geográfica, respaldado por el test de Mantel ($r = 0,3085$ y $p = 0,00025$).

GPE 7

EVIDENCIAS GENÉTICO-POBLACIONALES Y REPRODUCTIVAS CONTRASTANTES EN ESPECIES HERMANAS DE *ARACHIS*

Moreno S.^{1,2*}, G. Perez^{1,2*}, A. García¹, G. Seijo^{1,2}. ¹Instituto de Botánica del Nordeste, Universidad Nacional del Nordeste (UNNE) – CONICET, Corrientes, Argentina (IBONE-CONICET); ²Departamento de Biología, Facultad de Ciencias Exactas Naturales y Agrimensura, UNNE, Corrientes, Argentina
*contribuyeron igualmente al trabajo. em.sara.moreno@exa.unne.edu.ar

Las especies silvestres de *Arachis* han sido tradicionalmente consideradas autógamas. Sin embargo, accesiones conservadas *ex situ* bajo condiciones controladas producen semillas de forma dispar, sugiriendo la existencia de sistemas reproductivos diferentes. Tales diferencias podrían incidir en los patrones de diversidad genética a nivel poblacional. En este estudio se analizó la diversidad genética intraespecífica de individuos de poblaciones de dos especies hermanas, *Arachis correntina* (Burkart) Krapov. & W.C. Greg y *A. villosa* Benth., nativas de la Mesopotamia argentina y Uruguay. Se utilizaron 1.635 SNPs polimórficos generados con la plataforma Axiom II 48K. Además, se evaluaron parámetros morfológicos y funcionales del sistema reproductivo a campo y en invernáculo. *Arachis correntina* presentó alta variabilidad genética, baja endogamia ($H_o=0,20$; $H_e=0,31$; $F_{is}=0,34$) y características florales asociadas a la alogamia (menor superficie estigmática, mayor relación polen/óvulo y presentación floral). En contraste, *A. villosa* mostró baja variabilidad, elevada endogamia ($H_o=0,07$; $H_e=0,24$; $F_{is}=0,70$) y un sistema reproductivo autógeno. En ensayos de autopolinización espontánea, *A. correntina* no produjo frutos, mientras que *A. villosa* lo hizo en el 72,6 %. Estos resultados constituyen la primera evidencia genética y morfo-funcional de alogamia en poblaciones naturales de *Arachis* y sugieren que los sistemas reproductivos moldean diferencialmente sus acervos genéticos. Los hallazgos son relevantes para la conservación y aprovechamiento de estos recursos genéticos en programas de premejoramiento del maní.

GPE 8

VARIABILIDAD FENOTÍPICA Y ESTRUCTURA GENÉTICA DE POBLACIONES DE *Raphanus sativus* L. MALEZA EN ARGENTINA

Schiebelbein M.¹, S. Tillería^{1,2}, J. Brunet³, F. Hernández⁴, A. Presotto^{1,2}, M.S. Ureta^{1,2}, R.B. Vercellino^{1,2}. ¹Departamento de Agronomía, Universidad Nacional del Sur (UNS), Bahía Blanca, Argentina; ²Centro de Recursos Naturales Renovables de la Zona Semiárida (CERZOS), CONICET, Bahía Blanca, Argentina; ³Vegetable Crops Research Unit, Agricultural Research Service, U.S. Department of Agriculture (ARS-USDA), Madison, Wisconsin, USA; ⁴Department of Botany and Biodiversity Research Centre, University of British Columbia, Vancouver, British Columbia, Canada.
rbvercellino@cerzos-conicet.gob.ar

Raphanus sativus (rábano) se cultiva como hortícola y cultivo de servicio. Sus poblaciones ferales (dedomesticadas), conocidas como ‘nabón’, son una maleza ampliamente distribuida en Argentina; sin embargo, se desconoce su diversidad fenotípica y estructura genética. El objetivo fue caracterizar la variabilidad fenotípica y estructura genética de poblaciones argentinas de nabón. Se evaluaron 96 muestras de cuatro cultivares y 14 poblaciones de nabón recolectadas en cinco provincias, mediante genotipificación por secuenciación (GBS), obteniéndose 14.606 SNPs. Además, las poblaciones se fenotipificaron en condiciones de campo con diseño en bloques al azar, registrando días a floración, altura, número de ramas, número de frutos, semillas por fruto, dureza del fruto y dormición. Los análisis de PCA y estructura genética mediante fastSTRUCTURE, revelaron dos grupos genéticos de cultivares bien diferenciados, mientras que las poblaciones de nabón formaron un único grupo, separadas de los cultivos, con baja diferenciación genética entre poblaciones ($F_{st} < 0,15$). A nivel fenotípico, los cultivares –uno de cada grupo genético– florecieron en fechas contrastantes, mientras que las malezas florecieron en fechas intermedias, con escasas diferencias entre poblaciones. Las malezas presentaron frutos más duros y mayor dormición que los cultivos. En general, las poblaciones argentinas de nabón se diferenciaron de los cultivares, pero no entre ellas, sugiriendo un origen común. Este es el primer estudio que caracteriza la diversidad fenotípica y estructura genética de *R. sativus* en Argentina.

GPE 9

DESCUBRIENDO EL ORIGEN DE POBLACIONES ARGENTINAS DE *Brassica rapa* A PARTIR DE DATOS GENÓMICOS

Tillería S.^{1,2}, C. Pandolfo¹, A. Presotto^{1,2}, M.S. Ureta^{1,2}.

¹Departamento de Agronomía, Universidad Nacional del Sur (UNS), Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina; ²Centro de Recursos Naturales Renovables de la Zona Semiárida, UNS – CONICET, Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina. tilleria.sofia@gmail.com

En su forma silvestre, *Brassica rapa* L. es una maleza reconocida mundialmente. En Argentina, la aparición de biotipos resistentes a herbicidas favoreció su expansión. Para estudiar su origen en el país y el surgimiento de estos biotipos, se analizaron 624 individuos de esta especie mediante genotipificación por secuenciación (GBS), incluyendo 13 muestras resistentes (R) y 43 susceptibles (S) de Argentina, y el resto de diversas regiones del mundo, incluyendo formas silvestres y subespecies cultivadas (por hojas, semillas o raíz). A partir de 26.001 SNPs, se realizaron análisis filogenéticos y de estructura poblacional con ADMIXTURE. Las muestras argentinas formaron un grupo genéticamente diferenciado, sin distinción clara entre R y S, salvo una población S con mezcla genética, agrupada en un clado distinto. La diversidad nucleotídica de las muestras argentinas ($\pi=0,191$) fue menor que en algunas subespecies cultivadas ($\pi=0,22-0,27$), lo que respalda su origen feral. El árbol filogenético, el PCA y los valores de *Fst* indicaron mayor cercanía genética con formas ferales de Sudamérica (*Fst*=0,033), Norteamérica (*Fst*=0,048) y con el biotipo europeo “turnip” cultivado por su raíz (*Fst*=0,065). Esto sugiere un origen común europeo en América seguido de diferenciación local, con posibles adaptaciones o introducciones independientes. La similitud genética entre poblaciones S y R indica que éstas últimas podrían haber ingresado como contaminantes de semilla e hibridado con biotipos locales, integrándose al *pool* genético argentino.

GPE 10

ESTRUCTURA GENÉTICA DE *Phytophthora infestans* SENSU LATO MEDIANTE MARCADORES MICROSATÉLITES EN EL SUR DE COLOMBIA

Hernandez Diaz T.Y., E. Martínez Palacios¹, C.E. Salazar González², L.E. Lagos Mora¹. ¹Grupo de investigación de Genética y Evolución de Organismos Tropicales, Universidad de Nariño, Nariño, Colombia; ² Grupo de investigación de Sanidad Vegetal, Universidad de Nariño, Nariño, Colombia. tharling.bio@udenar.edu.co

Phytophthora infestans sensu lato (*P. infestans* y *P. betacei*) es un oomiceto fitopatógeno que causa el tizón tardío en solanáceas, con alto impacto global. Su rápida evolución demanda el monitoreo poblacional con marcadores polimórficos para la detección de nuevos genotipos con mayor eficacia biológica. Por consiguiente, el objetivo de este estudio fue evaluar la variabilidad genética de aislamientos de *P. infestans sensu lato* obtenidos de diferentes especies de solanáceas cultivadas en el sur de Colombia. Para esto, se aislaron 40 muestras del patógeno obtenidas de *S. tuberosum*, *S. lycopersicum*, *S. muricatum* y *S. betaceum*. Se extrajo su ADN y se amplificó con 12 marcadores microsateélites, que se visualizaron en geles de agarosa al 3%. La medición de las bandas de amplificación se realizó con ImageJ y el análisis de datos con el paquete Poppr del *software* R. Se obtuvo alto polimorfismo de los marcadores con la amplificación de más de cuatro alelos por locus, presencia de triploidía y elevada diversidad genética. Las poblaciones se estructuraron de acuerdo a su hospedero con una diferenciación genética (*Gst*) entre 0.24 y 0.65, probablemente por la preferencia de hospedero y el uso de hospederos alternativos. El desequilibrio de ligamiento sugiere reproducción asexual en poblaciones de *P. betacei* y posible reproducción sexual en poblaciones de *P. infestans* provenientes de papa, pepino dulce y tomate, generando una alerta para continuar con la investigación de estas poblaciones. Los marcadores fueron altamente informativos tanto en la diversidad como en la forma de reproducción del oomiceto.

GPE 11

DIVERSIDAD GENÉTICA DE *Pantala flavescens* (ODONATA) EN ARGENTINA: ANÁLISIS COMPARATIVO GLOBAL BASADO EN EL GEN *COI*

Del Palacio A.¹, F.D. Moreno², D. Hohl^{2,3}, J. Muzón¹, C. Catanesi^{2,4}.

¹Laboratorio de Biodiversidad y Genética Ambiental, Universidad Nacional de Avellaneda, Buenos Aires, Argentina; ²Instituto Multidisciplinario de Biología Celular, Universidad Nacional de La Plata (UNLP) – CONICET – Comisión de Investigaciones Científicas de la Provincia de Buenos Aires (CICPBA), Buenos Aires, Argentina; ³CICPBA, Buenos Aires, Argentina; ⁴Facultad de Ciencias Naturales y Museo, UNLP, Buenos Aires, Argentina. adelpalacio87@gmail.com

Pantala flavescens es una especie cosmopolita de odonatos (libélulas) reconocida por su excepcional capacidad migratoria transcontinental y transoceánica, con su límite austral en Argentina. Mediante el estudio de secuencias del gen de citocromo oxidasa I mitocondrial (*COI*) se ha sugerido que *P. flavescens* conforma una única población panmíctica a escala global, con escaso aislamiento genético entre continentes. Sin embargo, esto se ha basado principalmente en el análisis de individuos procedentes de Canadá, Corea, EEUU, Guyana, India y Japón. Con el fin de evaluar la diversidad genética de *P. flavescens* en Argentina y su relación con otras poblaciones del mundo, se amplificó por PCR y se secuenció por técnica de Sanger un fragmento de 677pb del gen *COI* de tres individuos de la provincia de La Pampa. Las secuencias se alinearon en MEGA v.11 y se corrigieron manualmente. Con las secuencias del repositorio BOLD se construyeron dendrogramas, mediante los paquetes *panghorn*, y *ape* en R, con matrices de distancia generadas a través del programa Arlequin. Los resultados evidenciaron una diferenciación genética que no se corresponde con la distancia geográfica. Los agrupamientos mostraron afinidades regionales y posibles rutas de conectividad. Estos hallazgos respaldan la hipótesis de panmixia global, destacando la relevancia de incluir individuos de regiones submuestreadas, como Sudamérica, para dilucidar la conectividad y evolución de esta especie migratoria.

GPE 12

REORDENAMIENTOS CROMOSÓMICOS EN LOS REPTILES CON TASA DE ESPECIACIÓN MÁS RÁPIDA DEL MUNDO

Amaral A.S.¹, M. Morando^{2,3}, M. Olave^{1,4,5}. ¹Instituto Argentino de Investigaciones de las Zonas Áridas (IADIZA), Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET) – Universidad Nacional de Cuyo (UNCuyo) – Gobierno de la Provincia de Mendoza, Mendoza, Argentina; ²Instituto Patagónico para el Estudio de los Ecosistemas Continentales, CONICET, Centro Nacional Patagónico (CENPAT), Chubut, Argentina; ³Universidad Nacional de la Patagonia San Juan Bosco, Chubut, Argentina; ⁴Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, UNCuyo, Mendoza, Argentina; ⁵Tree of Life Programme, Wellcome Sanger Institute, Hinxton, Reino Unido. amaralanasolange@gmail.com

La familia de lagartijas Liolaemidae —que incluye a los géneros *Liolaemus*, *Phymaturus* y *Ctenoblepharys*— exhibe la mayor tasa de especiación entre los Squamata. Los géneros hermanos, *Liolaemus* y *Phymaturus*, contrastan marcadamente en sus historias naturales: el primero habita diversos ambientes y exhibe modos reproductivos variados; el segundo es estrictamente vivíparo y restringido a afloramientos rocosos. Estas características contrastantes convierten a Liolaemidae en un modelo ideal para investigar diferentes procesos de diversificación rápida desde perspectivas ecológicas, genéticas y citogenéticas. En este estudio, nos enfocamos en la evolución cromosómica, dado que las reorganizaciones estructurales pueden facilitar el aislamiento reproductivo y acelerar la especiación. Realizamos una revisión bibliográfica sistemática en *Google Scholar*, incluyendo literatura gris hasta el año 2025. Nuestros resultados revelan que en *Phymaturus* predominan las reorganizaciones robertsonianas; pese a la variación en el número diploide, el número fundamental autosómico se mantiene estable, afectando principalmente la morfología de cromosomas telocéntricos. En *Liolaemus*, en cambio, la elevada variabilidad cariotípica se vincula a fisiones céntricas que incrementan el número de microcromosomas. Estos patrones refuerzan la hipótesis de que la evolución cromosómica ha tenido un rol clave en la diversificación del grupo. El estudio resalta la necesidad de contar con genomas de alta calidad que permitan analizar regiones estructuralmente dinámicas como los microcromosomas y los centrómeros.

GPE 13

REVELANDO LA DIVERSIDAD GENÉTICA, ESTRUCTURA POBLACIONAL E HISTORIA EVOLUTIVA DE *Physalaemus biligonigerus* (ANURA: LEPTODACTYLIDAE) CON MARCADORES MITOCONDRIALES Y GENÓMICOS

Schneider R.G.^{1,2}, M.M. Malleret³, F. Brusquetti⁴, C. Borteiro⁵, F. Kolenc⁶, N. Basso⁶, D. Barrasso⁶, C.F.B. Haddad⁷, A. Camargo², D. Baldo³. ¹Universidad Nacional de Misiones (UNAM), Misiones, Argentina; ²CENUR Noreste, sede Rivera, Universidad de la República. Rivera, Uruguay; ³Laboratorio de Genética Evolutiva, Instituto de Biología Subtropical, CONICET-UNAM, Misiones, Argentina; ⁴Instituto de Investigación Biológica del Paraguay, Asunción, Paraguay; ⁵Sección Herpetología, Museo Nacional de Historia Natural, Montevideo, Uruguay; ⁶Instituto de Diversidad y Evolución Austral, CONICET, Chubut, Argentina; ⁷Instituto de Biociências, Universidade Estadual Paulista, Rio Claro, São Paulo, Brasil. rosioschneider@gmail.com

Physalaemus biligonigerus es una especie de anuro ampliamente distribuida en el sur de la región Neotropical, ocupando diversos biomas como Chaco, Pampas, Yungas, Espinal y Selva Atlántica. Esta rana presenta una notable variabilidad morfológica, especialmente en tamaño y patrones de coloración dorsal, que sugieren una compleja historia evolutiva. Con el objetivo de comprender su estructura genética e historia poblacional, se combinaron datos mitocondriales (genes *COI* y *16S*) y datos genómicos (~4700 SNPs obtenidos mediante ddRADseq) de 240 ejemplares de todo su rango geográfico, realizando análisis clásicos de filogeografía. Ambos sets de datos revelaron alta diversidad genética y estructuración geográfica, aunque con discrepancias entre los tipos de marcadores. Los análisis mitocondriales identificaron seis linajes con elevada diversidad haplotípica y sin señales claras de expansión demográfica, lo que sugiere estabilidad poblacional. En cambio, los datos genómicos delimitaron tres grupos con distribución definida: una población en Uruguay, sur de Brasil y noreste argentino; otra en el centro de Argentina y gran parte de Paraguay; y una tercera en el norte de Paraguay y Mato Grosso (Brasil). Se observó mezcla genética en zonas de contacto, indicando posible flujo génico pasado y/o presente. Los quiebres genéticos coinciden con grandes ríos como el Paraná y el Apa, que podrían haber actuado como barreras geográficas. Estos hallazgos subrayan el valor de enfoques multilocus para explorar procesos evolutivos en especies ampliamente distribuidas.

GPE 14

LINAJES MITOCONDRIALES DE *Salminus brasiliensis* (PISCES, BRICONIDAE): IMPLICANCIAS PARA SU CONSERVACIÓN EN EL ARROYO YABOTÍ, MISIONES

Morales Flores A.M.^{1,2,3}, P.R. Araya*, C.F. Argüelles².

¹Departamento de Biología, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales (FCEQyN), Universidad Nacional de Misiones (UNAM), Misiones, Argentina; ²Grupo de Genética Aplicada, Departamento de Genética, FCEQyN, UNAM, Misiones, Argentina; ³Instituto de Biología Molecular de Rosario, Facultad de Bioquímica y Farmacia, Universidad Nacional de Rosario *Actualmente jubilada. moralesflores@ibr-conicet.gov.ar

Salminus brasiliensis, conocido como “dorado”, con amplia distribución geográfica en Argentina, Brasil, Uruguay, Paraguay y Bolivia, está categorizado, en Argentina, como Especie Vertebrada de Valor Especial (EVVE). Los estudios genéticos en esta especie se han centrado principalmente en aspectos taxonómicos y reproductivos. Sin embargo, la incertidumbre taxonómica que la rodea dificulta el diseño de estrategias y actividades efectivas de conservación en ambientes naturales y protegidos. Este trabajo tuvo como objetivo identificar unidades taxonómicas operativas moleculares (UTOMs) de *S. brasiliensis* en las cuencas Alta, Media y Baja del arroyo Yabotí, afluente de la red hidrográfica de la Reserva de Biosfera Yabotí (Misiones). Se amplificó y secuenció una región de 580 pb del gen mitocondrial *COI* a partir del ADN obtenido de escamas de 51 individuos. El análisis comparativo con la base de datos BOLD permitió identificar siete haplotipos (H1-H7; $h=0,0629$), distribuidos de forma desigual. El H1 fue el haplotipo más frecuente ($n=0,571$) con amplia distribución a lo largo de las tres cuencas mientras que el H6 fue exclusivo de la cuenca Baja. El árbol filogenético obtenido, junto con la elevada distancia genética intraespecífica estimada (6,58%), sugiere la presencia de dos linajes mitocondriales dentro de la especie. Estos resultados demuestran la existencia de al menos dos UTOMs para *S. brasiliensis* en el arroyo Yabotí, un hallazgo clave para el diseño de estrategias de conservación más precisas y efectivas para la especie, teniendo en cuenta la diversidad genética local.

GPE 15

**DISTRIBUCIÓN DE VARIANTES
POLIMÓRFICAS DEL GEN STAT6 Y
SUSCEPTIBILIDAD A LA INFECCIÓN POR
Toxocara canis EN POBLACIÓN DEL
CHACO**

Gonzalez A.^{1,2}, M. Perez^{1,2}, F.A. Caliva^{1,2}, M.V. Bojanich^{1,2}, M.d.I.A. López^{1,2}. ¹Instituto de Medicina Regional, Universidad Nacional del Nordeste (UNNE), Chaco, Argentina; ²Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura, UNNE, Corrientes, Argentina. abgonzalez101200@gmail.com

El gen *STAT6* participa en la respuesta inmunológica Th2, promoviendo la producción de IL-4, IL-5, IL-13 y elevando los niveles de IgE. Está asociado a enfermedades alérgicas como asma y dermatitis atópica, entre otras. El SNP rs3024974 (C/T) se ha vinculado a la susceptibilidad a infecciones parasitarias y su frecuencia varía entre poblaciones. El objetivo de este trabajo fue determinar la frecuencia y distribución de las variantes polimórficas del gen *STAT6* en la población del Chaco y establecer su relación con la susceptibilidad a la infección humana por *Toxocara canis*. Se analizaron muestras de sangre de individuos de distintas localidades del Chaco. Se incluyeron 54 pacientes seropositivos con síntomas compatibles con toxocariosis, 113 seronegativos y 142 controles sanos. Se extrajo ADN y se identificaron los genotipos CC, CT y TT mediante PCR-RFLP y se realizaron análisis de Chi cuadrado para bondad de ajuste entre el número de genotipos observados y el esperado bajo equilibrio de Hardy-Weinberg. Las frecuencias genotípicas halladas fueron: CC 87,%, CT 13,%, TT 0% en seropositivos; CC 79,6%, CT 18,6%, TT 1,8% en seronegativos; CC 81,7%, CT 19,9%, TT 1,4% en controles, encontrándose en equilibrio de Hardy-Weinberg. El genotipo CC fue el más frecuente en todos los grupos, mientras que el TT no se detectó en seropositivos. El alelo T se halló con mayor frecuencia en seronegativos y controles. Aunque no se observó una diferencia estadísticamente significativa, el alelo T podría tener un efecto protector frente a la infección por *T. canis*. Es necesario ampliar el estudio para confirmar esta asociación.

CV

GENÉTICA
VEGETAL

PLANT
GENETICS

GV 1

ACTIVIDAD TRANSCRIPCIONAL DE GENES INVOLUCRADOS EN LA SÍNTESIS DE ANTIOXIDANTES EN YERBA MATE (*Ilex paraguariensis* A. St.-Hil.)

Preussler A.V.¹, M.M. Miretti¹, J.V. Fay¹. ¹Grupo de Investigación en Genética Aplicada, Instituto de Biología Subtropical, Universidad Nacional de Misiones – CONICET, Misiones, Argentina. preusslervale26@gmail.com

Las infusiones de yerba mate (*Ilex paraguariensis*) presentan alto contenido de polifenoles, compuestos antioxidantes con demostrada utilidad en la protección contra estrés oxidativo y prevención de enfermedades crónicas y degenerativas. Estudios en otros cultivos de interés han mostrado una correlación positiva entre la expresión de genes asociados a la síntesis de estos compuestos y su acumulación. En *I. paraguariensis* esta relación no ha sido aún explorada. El objetivo de este trabajo fue analizar la expresión de dos genes (*CHS* y *4CL*) involucrados en pasos iniciales de la vía de síntesis de polifenoles en plantas de yerba mate con contenido contrastante (alto-bajo) de estos compuestos, para identificar potenciales diferencias en los niveles de expresión entre estos fenotipos. Para ello, se estimó la expresión génica a partir de ensayos de qPCR, empleando como molde ADNc de hojas de plantas de yerba mate identificadas por su alta o baja producción de polifenoles. Ambos genes mostraron expresión génica diferencial, con un incremento en su expresión en plantas con alta concentración de polifenoles. Estos hallazgos representan el primer análisis de expresión génica asociada a la síntesis de polifenoles en esta especie. Los datos obtenidos proporcionan información relevante para futuras investigaciones con el objetivo de comprender mejor los mecanismos moleculares involucrados en la producción de antioxidantes en yerba mate y así optimizar la producción de estos compuestos de interés para la salud humana.

GV 2

ANÁLISIS DE SSRs DISEÑADOS EN LA REGIÓN DE UN QTL DE RESISTENCIA A LA ROYA DE LA HOJA DE TRIGO

Cuyeu A.^{1,2}, S. Obregon³, J. Vrdoljak³, C. Randazzo³, J. Salerno¹, M. Pergolesi¹, L.R. Ingala¹, F. Sacco¹, M. Dieguez¹. ¹Instituto de Genética Ewald A. Favret, Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA), Buenos Aires, Argentina; ²Escuela Superior de Ingeniería, Informática y Ciencias Agroalimentarias, Universidad de Morón, Buenos Aires, Argentina; ³Escuela Superior de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Morón, Buenos Aires, Argentina. cuyeu.alba@inta.gob.ar

El trigo (*Triticum aestivum* L.) es un cultivo con un papel fundamental en la alimentación mundial. En Argentina, su producción abarca desde el norte (Chaco y NOA) hasta el sur de la provincia de Buenos Aires. No obstante, enfrenta serias amenazas fitosanitarias, entre las que destaca la roya de la hoja, causada por el hongo biótrofo *Puccinia triticina*. La variedad Buck Poncho ha mostrado resistencia durable a roya, sin embargo, sus bases genéticas aún no han sido completamente caracterizadas. En un estudio previo utilizando una población de 93 RILs (líneas recombinantes homocigotas) del cruzamiento entre Buck Poncho (BP) y Purple Straw (P) se identificaron tres genes de resistencia y cuatro QTLs en los cromosomas 1B, 2B, 3A y 4D. Utilizando la secuencia genómica disponible de la variedad Chinese Spring, se diseñaron 422 marcadores moleculares SSRs cercanos al QTL ubicado en el cromosoma 2B. El objetivo de este estudio fue analizar el polimorfismo entre las variedades parentales Buck Poncho y Purple Straw de 39 marcadores moleculares SSRs seleccionados por su proximidad al QTL de resistencia a roya de la hoja en el cromosoma 2B. De los 39 marcadores SSRs evaluados, en 26 de ellos (66,7%) no se observó amplificación, 1 (2%) amplificó solo en BP y 2 (5,1%) solo en P. Entre los 10 que amplificaron en ambos parentales, cuatro fueron polimórficos. Estos siete marcadores polimórficos deberán ser evaluados para determinar su ligamiento con el QTL para ser incorporados en los programas de mejoramiento.

GV 3

QTLs PARA CALIDAD DEL FRUTO EN TOMATE DETECTADOS MEDIANTE UN MARCADOR HRM-SNP BASADO EN EXPRESIÓN PROTEÓMICA DIFERENCIAL

Di Mónaco D.¹, P. Cacchiarelli², V. Goytia Bertero³, D. Arce³, G.R. Rodríguez², G.R. Pratta². ¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario (UNR), Santa Fe, Argentina; ²Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario, CONICET – UNR, Santa Fe, Argentina; ³Secretaría de Ciencia y Tecnología, Facultad Regional San Nicolás, Universidad Tecnológica Nacional, Buenos Aires, Argentina. cacchiarelli@iicar-conicet.gov.ar

El análisis de QTLs para calidad del fruto en poblaciones segregantes puede asistir a la selección por marcadores. Se desarrolló un HRM-SNP basado en la expresión diferencial de *Solyco9g075950* (HSP70, cromosoma 9) en frutos de cv. Caimanta (C) y LA0722 (P). Por ende, el objetivo fue detectar QTLs para caracteres de fruto en una población segregante F₄ (PS) derivada en segundo ciclo de CxP. La PS (n = 93) fue caracterizada para peso (Pe), diámetro (D), altura (A), forma (A/D), vida poscosecha (VP), color (valores a, b, a/b y L), dureza (Du), contenido en sólidos solubles (SS), pH y acidez titulable del fruto. La detección de QTLs se hizo por el método de un único punto y se calcularon los grados de dominancia. Se detectaron QTLs para Pe, D, A, A/D, VP, a, a/b, L, Du y SS. Los porcentajes de variación fenotípica explicados variaron entre 0,10 para L y 0,23 para Du. Los grados de dominancia mostraron una alta proporción de sobredominancia, ya que el grupo con la forma CxP del HRM-SNP mostró valores menores a los grupos con la forma C y P (sobredominancia negativa) para P, D, A, VP, L y Du y mayores (sobredominancia positiva) para a y a/b. Para A/D y SS, se encontró dominancia, pues los valores del grupo C y CxP no difirieron significativamente. El desarrollo de un marcador estructural HRM-SNP en base a diferencias funcionales permitió detectar 10 QTLs de calidad de fruto de tomate.

GV 4

IMPACTO DE LA SALINIDAD EN EL PRE-TRASPLANTE EN GENOTIPOS PARENTALES DEL PROGRAMA DE MEJORAMIENTO DE TOMATE DE LA FCA-UNR

Baez M.E.¹, L. Schroeder², E. Persichitti², M.V. Moro², D. Settecase², G.R. Rodríguez^{1,2}, V. Cambiaso^{1,2}. ¹Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario, UNR – CONICET, Santa Fe, Argentina; ²Facultad de Ciencias Agrarias (FCA), Universidad Nacional de Rosario (UNR), Santa Fe, Argentina. baezmariaemilia@gmail.com

La salinidad afecta significativamente el desarrollo temprano de las plantas, y la incorporación de diversidad genética en el cultivo de tomate (*Solanum lycopersicum* L.) podría mejorar su adaptación. El objetivo del trabajo fue evaluar la tolerancia a la salinidad durante el pre-trasplante en el cultivar 'Caimanta' (CDG32) y la accesión silvestre LA0722 (SLV02) de *Solanum pimpinellifolium* L., genotipos parentales del programa de mejora genética de la FCA-UNR. Los tratamientos (TS) incluyeron riegos con agua destilada como control (T0) y soluciones con diferentes concentraciones de NaCl, 50, 100 y 150 Mm, denominados T50, T100 y T150, respectivamente. A los 30 días desde la siembra se determinó, por genotipo y tratamiento, el índice de velocidad de emergencia (IVE), el peso fresco (PF) y seco (PS), el área foliar (AF) y la longitud radicular (LR) de las plántulas. Se calcularon diferenciales respecto a T0 y se realizaron pruebas de normalidad y t-test ($p < 0,05$), bajo un diseño completamente al azar con arreglo factorial de genotipos y TS. Para IVE, CDG32 presentó diferencias significativas negativas a partir del T100, mientras que SLV02 lo hizo en T150. Respecto a PF, PS y AF, CDG32 mostró efectos negativos a partir de T50 y SLV02 de T100. Para LR CDG32 y SLV02 no presentaron diferencias significativas respecto de T0 en los TS evaluados. Así, CDG32 mostró sensibilidad temprana mientras que SLV02 mayor tolerancia a TS altos. La tolerancia a la salinidad entre estos genotipos permitirá estudiar la segregación de los determinantes genéticos en poblaciones derivadas de cruzamientos entre ellos.

GV 5

PARENTALES DE UN PROGRAMA DE MEJORAMIENTO DE TOMATE Y SUS HÍBRIDOS RECÍPROCOS CARACTERIZADOS MEDIANTE UN PANEL DE SNPS

Perez Marder H.¹, D. Vazquez^{1,2}, J.H. Pereira Da Costa^{1,2}, G.R. Rodríguez^{1,2}, V. Cambiaso^{1,2}. ¹Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario, CONICET, Santa Fe, Argentina; ²Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Santa Fe, Argentina. perezmarder@iicar-conicet.gob.ar

Los genes silvestres de tomate representan una reserva de interés agronómico para el cultivo. Para estudiar la base genética de los efectos recíprocos en cruzamientos interespecíficos, es esencial la caracterización molecular de parentales e híbridos. Se utilizó un panel de 384 SNPs para caracterizar tres réplicas biológicas del cultivar Caimanta (C) de *Solanum lycopersicum* L., la accesión silvestre LA0722 (P) de *S. pimpinellifolium* L. y sus híbridos recíprocos (F₁CxP y F₁PxC). Se estimó la similitud entre réplicas y se generó un consenso según la presencia de alelos. El 97% de los SNPs fueron informativos y 57% polimórficos entre C y P. Los genotipos parentales mostraron una mayor similitud entre réplicas (93%) que las F₁ (87%). Entre C y P la proporción encontrada de cada alelo fue semejante diferenciándose por la presencia de un 3% de sitios heterocigotas en P. Las F₁ tuvieron ~45% de loci en heterocigosis distribuidos en todo el genoma. Las diferencias entre F₁ se detectaron mayoritariamente de manera aislada y distribuidas en todo el genoma menos en el cromosoma 9 y 10. El 22% de las diferencias se debieron a la heterocigosis de F₁CxP, pese al monomorfismo entre C y P mientras que el 65% y 13% respectivamente a que F₁CxP y F₁PxC fueron iguales a C a pesar del polimorfismo en los progenitores. La mayor cantidad de diferencias (35%) se encontraron en el cromosoma 3. Se concluye que los perfiles genómicos diferencian parentales e híbridos, revelando regiones clave para la selección y loci asociados a posibles efectos recíprocos distribuidos en el genoma.

GV 6

DIME TU SECUENCIA DE ADN Y TE DIRÉ QUIÉN ERES: IDENTIFICACIÓN DE LEGUMINOSAS ARBÓREAS NATIVAS DE MISIONES

Rojas A.¹, M.E. Barrandeguy^{1,2}, M.A. Maciel², M.V. García^{1,2}. Laboratorio de Genética de Poblaciones y del Paisaje, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones (UNaM), Misiones, Argentina; ²Instituto de Biología Subtropical - Nodo Posadas, UNaM - CONICET, Misiones, Argentina. rojasalfredo306@gmail.com

Anadenanthera colubrina (Vell.) Brenan, *Parapiptadenia rigida* (Benth.) Brenan y *Enterolobium contortisiliquum* (Vell.) Morong. (Subfam. Caesalpinioideae) son especies forestales nativas de Misiones y sus poblaciones presentan impacto antrópico. El objetivo de este trabajo es identificar estas especies mediante sus secuencias de ADN. Se extrajo ADN desde madera y hoja en nueve individuos. Se amplificaron dos loci: el espaciador intergénico *trnL-trnF* cloroplástico y el espaciador transcrito interno (ITS) nuclear. Se alinearon las secuencias obtenidas junto con secuencias similares disponibles en la base pública Genbank empleando BLAST. Se estimó la distancia genética en cada locus a partir de las secuencias que mostraron elevada cobertura y similitud para cada especie. Se construyó un árbol ML por locus usando el alineamiento total, la secuencia de *Sthyphnolobium japonicum* como *outgroup* y 1.000 *bootstrap*. Para *trnL-trnF* la distancia genética interespecífica promedio fue mayor a la distancia intraespecífica promedio en las tres especies mientras que, para ITS la distancia interespecífica promedio fue menor a la distancia intraespecífica en dos de las tres especies analizadas. El dendrograma obtenido con *trnL-trnF* generó dos grupos principales, uno de los cuales reunió a *A. colubrina* y el otro definió dos subgrupos que se correspondieron con las especies restantes, mientras que para ITS los grupos generados no se correspondieron con las especies. La secuencia *trnL-trnF* podría emplearse para identificar a estas especies a partir del ADN de su madera.

GV 7

VARIACIÓN MORFOLÓGICA Y FENOTIPOS ATÍPICOS ASOCIADOS A LA ANEUPLOIDÍA EN HÍBRIDOS INTERPLOIDES DE *Solanum*

Calise C.¹, C. Valdez², C. Kozub¹, R. Masuelli^{1,3}, C. Nicolas³.

¹Instituto de Biología Agrícola de Mendoza, Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Mendoza, Argentina; ²Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad Nacional de Cuyo, Mendoza, Argentina; ³Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Cuyo, Mendoza, Argentina. caliseclaudio2017@gmail.com

La hibridación interploide puede desencadenar *shocks* genómicos que generan aneuploidías, inestabilidad cromosómica y nuevos fenotipos. En este trabajo, mediante cruzamientos controlados, se obtuvieron híbridos sintéticos entre dos especies silvestres de papa: *Solanum microdontum* (2x y 3x) y *S. kurtzianum* (2x). Con el objetivo de analizar los efectos de la aneuploidía en la morfología y estabilidad genómica, se compararon híbridos artificiales interploides y euploides con el híbrido natural *S. × rechei*. De 222 cruzamientos se establecieron ocho híbridos interploides y 13 intraploides. La caracterización morfológica incluyó 40 caracteres cualitativos y cuantitativos en hoja, tallo, flor y tubérculo. El análisis de componentes principales explicó un 25,8% de la variación fenotípica en la primera dimensión (Dim1) y un 14,7% en la segunda (Dim2), y reveló una mayor dispersión en los híbridos interploides, asociada a una amplia variabilidad fenotípica. Se identificaron anomalías morfológicas exclusivas de este grupo, como aborto floral, hojas rizadas y formación de anteras rudimentarias. El conteo cromosómico y el análisis de dosificación por secuenciación confirmaron la presencia de aneuploidía en siete de los ocho híbridos interploides, portando entre uno y tres cromosomas extra. La coexistencia de euploides y aneuploides en la descendencia y en poblaciones naturales sugiere una posible transición hacia la euploidía, asociada a mecanismos de estabilización durante la reproducción agámica. La variabilidad observada ofrece la posibilidad de descubrir rasgos útiles y fortalecer el acervo genético destinado al mejoramiento de la papa.

GV 8

ESTUDIOS DE LAS BARRERAS REPRODUCTIVAS DE *Solanum vernei* PARA SU INTROGRESIÓN EN LA PAPA CULTIVADA

Ispizúa V.¹, M.C. Bedogni^{1,2}. ¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata, Buenos Aires, Argentina; ²EAA Balcarce, Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA), Buenos Aires, Argentina. bedogni.maria@inta.gob.ar

Las especies silvestres de papa son una fuente de genes de interés para el mejoramiento genético de la papa cultivada (*Solanum tuberosum* sp. *tuberosum*) (tbr). *Solanum vernei* Bitter & Wittm. (vrn), es una especie silvestre de papa, diploide (2n=2x=24, 2NBE), que se distribuye en el noroeste argentino en las provincias de Jujuy, Salta, Tucumán y Catamarca y presenta genes de resistencia a *Phytophthora infestans* y a distintos virus y nematodos que son adversos al cultivo de papa. El objetivo de este trabajo fue evaluar el comportamiento reproductivo de vrn en cruzamientos controlados intra e interespecíficos. Se realizaron 55 combinaciones genotípicas y se evaluaron las relaciones de compatibilidad polen-pistilo empleando dos introducciones de vrn provenientes de Salta (18 genotipos) y 11 variedades comerciales de papa. Siete combinaciones intraespecíficas fueron compatibles a nivel polen-pistilo aunque solo dos produjeron frutos uno con más de 200 semillas y el otro con menos de 20 y semillas vacías. En los cruzamientos interespecíficos se detectó la inhibición del crecimiento de los tubos polínicos en diferentes sitios (estigma, primer, segundo y tercer tercio del estilo), así como barreras postcigóticas en combinaciones en que la relación polen-pistilo fue normal. Se obtuvo un fruto con 250 semillas en un cruzamiento entre vrn x tbr (variedad Araucana INTA), lo que demostró la posibilidad de introgresión de germoplasma silvestre al pool genético de la papa cultivada.

GV 9

POTENCIAL DE APOMIXIS EN DOS NUEVAS ACCESIONES DE *Paspalum equitans* Mez DIPLOIDE

Bruno Dellepiane M.¹, A.I. Honfi¹, M.C. Perichon¹ Programa de Estudios Florísticos y Genética Vegetal, Instituto de Biología Subtropical nodo Posadas, CONICET – Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina. maudellepiane95@gmail.com

Paspalum equitans Mez es una especie perenne cespitosa que se distribuye en el noreste de Argentina, Brasil y Paraguay. Habita pastizales sub-palustres de suelos arcillosos y presenta citotipo diploide y reproducción sexual. El objetivo de este trabajo fue caracterizar cromosómica y reproductivamente accesiones provenientes de Misiones (H2859 y H2573, un individuo de la primera accesión y dos de la segunda) cuyos especímenes testigo se encuentran en el herbario MNES. Se realizaron recuentos cromosómicos con Feulgen, análisis citoembriológico mediante clarificado y estimación de viabilidad del polen con lugol. Todos los individuos cultivados de ambas accesiones presentaron $2n=2x=20$ cromosomas. En la accesión H2859, el 92,66% de los óvulos presentó un único saco embrionario de origen meiótico bien desarrollado y tipo *Polygonum* (SEM), el 1,43% presentó un SEM más un saco embrionario apospórico adjunto tipo *Paspalum* (SEA) y los óvulos restantes no presentaron sacos embrionarios (SE). En la accesión H2573, un individuo presentó solamente SEM (H2573#9) y en el otro (H2573#11) el 62% de los óvulos presentaron un único SEM, el 2% un SEM y un SEA y los restantes no presentaron SE. Los SEM y SEA se distinguen por la presencia o ausencia de antípodas, respectivamente. Se observó una elevada viabilidad del polen (94,1% en H2859 y 90,7% en H2573), indicando alta fertilidad masculina. El potencial de apomixis en diploides de *P. equitans* es variable individualmente y por accesión (0-2%). Los caracteres asociados a apomixis apospórica se encuentran en el nivel de ploidía diploide en *P. equitans*, sin embargo, su grado de expresión varía entre genotipos.

GV 10

CERAS EPICUTICULARES DE TRIGO CANDEAL Y GENES ASOCIADOS A SU BIOSÍNTESIS EN RESPUESTA A LA INFECCIÓN POR *Fusarium graminearum*

Díaz M.L.^{1,2}, D. Soresi^{1,3}, A. Miravalles², A. Carrera^{1,3}. ¹Centro de Recursos Naturales Renovables de la Zona Semiárida, Universidad Nacional del Sur (UNS) – Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Buenos Aires, Argentina; ²Departamento de Biología, Bioquímica y Farmacia, UNS, Buenos Aires, Argentina; ³Departamento de Agronomía, UNS, Buenos Aires, Argentina. mldiaz@criba.edu.ar

En el transcriptoma de la espiga de trigo candeal frente a *Fusarium graminearum* se identificaron dos genes relacionados con la síntesis de ceras cuticulares: *O-aciltransferasa* (*WSD1*, 2A) y *Resurrection1* (*RST1*, 3A) presentes en el segmento que confiere la resistencia. *WSD1* presentaba expresión diferencial entre el genotipo susceptible Langdon (LN) y el resistente Langdon (Dic-3A)¹⁰ (LND) mientras que *RST1* resultó no diferencial. Los objetivos fueron: i) evaluar la expresión de *WSD1* en cuatro tiempos post inoculación (0, 6, 48 y 72 h), ii) analizar la secuencia de *RST1*, iii) estudiar la deposición de ceras cuticulares en glumas y hoja bandera de plantas inoculadas. Las reacciones de qRT-PCR demostraron una inducción significativa de *WSD1* en LND a las 6 h y luego un descenso a las 48 y 72 h. En todos los tiempos excepto en tiempo 0, LND tuvo mayor nivel de expresión. La comparación de las secuencias de transcritos *RST1* de LN y LND y con sus genomas de referencia (Svevo y Zavitan) demostraron que el resistente LND posee seis polimorfismos no sinónimos que podrían modificar la funcionalidad de la proteína. Las imágenes de microscopía electrónica de barrido demostraron cambios en la cantidad de ceras cuticulares entre 0 y 72 h post inoculación siendo el más marcado el incremento en la cara abaxial de la hoja en LND. La capa protectora de ceras cuticulares modifica su patrón de deposición frente al hongo en menos de tres días y dos genes involucrados en la biosíntesis poseen diferencias entre el genotipo susceptible y el resistente.

GV II

CARACTERIZACIÓN *IN SILICO* Y DETERMINACIÓN DE LA EXPRESIÓN DE LOS GENES ZAT SUBCLASE C1-2I BAJO ESTRÉS SALINO EN *Chenopodium quinoa*

Álvarez-Vásquez A.¹, L. Lima-Huanca¹, R. Bardales-Álvarez¹, M. Valderrama-Valencia¹, S. Condori-Pacsi¹. ¹Universidad Nacional de San Agustín de Arequipa, Perú. scondorip@unsa.edu.pe

La quinoa (*Chenopodium quinoa* Willd) es un pseudocereal altamente nutritivo por su contenido de aminoácidos esenciales y es reconocido por su tolerancia al estrés salino. Sin embargo, aún se desconocen a fondo los procesos moleculares subyacentes a esta adaptación. El presente estudio se centró en caracterizar *in silico* los genes *CqZAT* de la subclase C1-2i y en evaluar la expresión génica bajo condiciones de estrés salino. A partir de la base genómica de Phytozome se obtuvieron secuencias que fueron caracterizadas por sus propiedades fisicoquímicas, dominios conservados, agrupamiento filogenético y motivos cis-reguladores que permitieron identificar a ocho genes *CqZAT* correspondientes a la subfamilia C2H2. Los ensayos de germinación y cultivo bajo condiciones hidropónicas permitieron identificar dos introducciones contrastantes, UNSA_VP033 (halotolerante) y UNSA_VP021 (halosensible), en tanto que los ensayos de expresión relativa identificaron a los genes *CqZAT4* y *CqZAT6*, que mostraron alta expresión en la introducción UNSA_VP033 a 300mM de NaCl. Esta característica estuvo correlacionada con el aumento de la materia seca, longitud de raíz y retención de agua. Además, el análisis enzimático mostró que esta introducción presentó alta actividad SOD y POX y bajos niveles de malondialdehído (MDA) en contraste con la introducción UNSA_VP021. Estos resultados indican que las isoformas *CqZAT4* y *CqZAT6* desempeñan un papel importante en la respuesta al estrés salino. Estos hallazgos contribuyen con la caracterización del germoplasma de quinoa para la sostenibilidad agrícola en suelos salinos, una vez que se incorporen introducciones caracterizadas a programas de fitomejoramiento.

GM

**GENÉTICA
MÉDICA**

**MEDICAL
GENETICS**

GM 1

VARIANTE PROBABLEMENTE PATOGENICA EN *FGFR1* EN UN PACIENTE CON HIPOGONADISMO SINDRÓMICO: EVIDENCIA MOLECULAR DE PLEIOTROPISMO CLÍNICO

Armentano V.¹, M. Savina¹, A. Royo¹, S.P. Denita Juárez².
¹Hospital Central, Mendoza, Argentina; ²HEMA - Centro de diagnóstico molecular, Mendoza, Argentina. viviana.armentano@gmail.com

El hipogonadismo hipogonadotrófico (HH) es un trastorno del desarrollo puberal que puede formar parte de síndromes genéticos complejos. Presentamos el caso de una paciente de 27 años con amenorrea primaria, fisura labiopalatina bilateral, sordera neurosensorial y otras dismorfias, en quien se confirmó HH sin anosmia. La evaluación hormonal y por imágenes mostró hipogonadismo central, útero hipoplásico y ovarios hipotróficos. Se descartaron causas adquiridas y, por el fenotipo sindrómico, se realizó un panel molecular mediante secuenciación de nueva generación. Se identificó una variante probablemente patogénica en heterocigosis en el gen *FGFR1* (c.198G>A p.Trp66*), que genera un codón de stop prematuro, asociado a HH con o sin anosmia y fisura labiopalatina. Esta mutación, no reportada previamente en gnomAD, cumple criterios de patogenicidad (PVS1, PM2_supporting) y se asocia a herencia autosómica dominante. *FGFR1* codifica un receptor tirosina quinasa esencial en el desarrollo craneofacial, olfatorio y gonadal. Este caso refuerza la importancia del enfoque multidisciplinario y del estudio genético temprano en pacientes con HH y malformaciones congénitas, permitiendo un diagnóstico etiológico, asesoramiento genético familiar, y planificación reproductiva y terapéutica. La correlación clínico-genética fue clave para establecer una causa molecular y orientar el manejo integral.

GM 2

FACTORES GENÉTICOS PARA MIGRAÑA CON AURA EN LA POBLACIÓN BONAERENSE: UN ANÁLISIS EXPLORATORIO

González R.^{1,2}, M. Nowik^{1,2}, S.M. Miranda^{3,4}, J.A. Giglio⁵, D.M. Hohli⁶, J.A. Gili⁷, C.I. Catanesi^{1,2}. ¹Instituto Multidisciplinario de Biología Celular, CONICET, Universidad Nacional de La Plata (UNLP), CIC, Buenos Aires, Argentina; ²Facultad de Ciencias Naturales y Museo, UNLP, Buenos Aires, Argentina; ³Centro Único Coordinador de Ablación e Implante de la provincia de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina; ⁴Facultad de Psicología, UNLP, Buenos Aires, Argentina; ⁵Instituto de Neurología y Neurocirugía de La Plata, Fundación Dr. Cesar R. Burry, Buenos Aires, Argentina; ⁶Comisión de Investigaciones Científicas de la Provincia de Buenos Aires CIC-PBA, Buenos Aires, Argentina; ⁷Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas "Norberto Quirno", Buenos Aires, Argentina. gonzalezrebe85@gmail.com

La migraña es una cefalea primaria cuyo subtipo con aura representa aproximadamente el 15-20% de los casos. Aunque su prevalencia varía entre poblaciones, la mayoría de los estudios de asociación a nivel genómico (GWAS) sólo incluyen cohortes europeas, introduciendo un sesgo que complica su extrapolación a poblaciones distintas, como la de la provincia de Buenos Aires. En este contexto, el objetivo del presente trabajo fue la caracterización genética de la migraña con aura en la población bonaerense. Se obtuvo ADN de 312 bonaerenses (154 casos, 158 controles) y se tipificaron ocho SNVs mediante PCR-alelo específica/PCR-RFLP: rs2075968 (*PRDM16*), rs12134493 (*TSPAN2*), rs10166942 (*TRPM8*), rs10456100 (*KCNK5*), rs4910165 (*IRAG1*), rs11031122 (*MPPED2*), rs11172113 (*LRP1*) y rs6081613 (*SLC24A3*). Se realizaron distintos modelos de regresión logística en búsqueda de asociación. Los casos presentaron ajuste al equilibrio de Hardy-Weinberg utilizando la corrección de Bonferroni ($p > 0,00625$). En los controles, rs4910165 se desvió del equilibrio y fue excluido del análisis de asociación. En el análisis individual, rs2075968 mostró asociación significativa ($p < 0,05$) en los modelos codominante ($p = 0,030$; OR=0,43; IC95%=0,20-0,92) y recesivo ($p = 0,047$; OR=0,47; IC95%=0,23-0,99). Ningún modelo realizado con los marcadores en conjunto resultó significativo. Estos hallazgos sugieren que rs2075968 podría influir en el desarrollo de migraña con aura en la población bonaerense. Estudios adicionales que incluyan otras variantes de *PRDM16* y más individuos, posibilitarán corroborar y ampliar estos resultados.

GM 3

LA N-ACETIL-CISTEÍNA INDUCE LA SÍNTESIS DE GSH MEDIANTE CAMBIOS EN LA EXPRESIÓN GÉNICA Y PREVIENE LA PREDIABETES VÍA PI3K-AKT

Castro M.C.¹, L. González Arbelaez², M.L. Massa³, F. Francini³.
¹Instituto de Investigación en Ciencias de la Salud, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Nacional del Centro de la Provincia de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina; ²Centro de Investigaciones Cardiovasculares, Universidad Nacional de La Plata (UNLP) – CONICET, Buenos Aires, Argentina; ³Centro de Endocrinología Experimental y Aplicada, UNLP – CONICET, Buenos Aires, Argentina.
 mccaastro05@yahoo.com.ar

La administración de una dieta rica en fructosa a ratas normales induce alteraciones metabólicas y endócrinas similares a las descritas en la prediabetes humana. La NAC (N-acetil-cisteína) es un conocido antioxidante. El objetivo de este trabajo fue evaluar los efectos de la administración de NAC sobre parámetros séricos, sistema de defensa antioxidante, marcadores inflamatorios y vía de señalización implicada en ratas prediabéticas. Ratas Sprague Dawley macho de 60 días de vida se dividieron en tres grupos experimentales: control, fructosa (F, 10% en agua de bebida) y F-NAC (0,5 mg/kg ip durante los últimos cinco días de tratamiento). Luego de 21 días de tratamiento, se sacrificaron los animales y se determinaron parámetros séricos, marcadores hepáticos por qPCR y vía de señalización por Wb. Los animales F presentaron hipertrigliceridemia, hipercolesterolemia, menores niveles de HDL, mayores índices de insulinoresistencia y menor contenido hepático de GSH. El tratamiento con NAC mejoró los parámetros séricos alterados por la dieta y a nivel hepático restituyó los niveles de GSH y estimuló su síntesis a partir de metionina, sin cambios significativos en la expresión génica de marcadores inflamatorios y enzimas antioxidantes. La NAC normalizó la relación p*e*NOS/eNOS y p*i*NOS/GADPH y compensó la disminución de pAkt y pGSK3B inducidas por la dieta. Se concluye que NAC sería un buen agente terapéutico en la prevención y tratamiento de DT2 en etapas tempranas de su desarrollo (prediabetes), efecto mediado por activación de la vía PI3K-Akt.

GM 4

ESTUDIO DE DOS VARIANTES EN EL GEN RETINOL DESHIDROGENASA 12 (RDH12). REPORTE DE UN CASO FAMILIAR

Marsa S.¹, G. Mendoza^{1,2,3}, M.C. Della Vedova^{1,2,3}. ¹GENES, Instituto de Biología Molecular, San Luis, Argentina; ²Universidad Nacional de San Luis (UNSL), San Luis, Argentina; ³Instituto de Química de San Luis, CONICET – UNSL, San Luis, Argentina. smarsa@gmail.com

La retinol deshidrogenasa 12 (RDH12) es una reductasa retiniana dependiente de NADPH, que funciona como parte del ciclo visual; implica una serie de reacciones enzimáticas que regeneran el pigmento visual, 11-cis retinal. El gen *RDH12* tiene nueve exones codificantes y se encuentra en el cromosoma 14q24.1. Se expresa en los segmentos internos de los fotorreceptores. Las mutaciones en *RDH12* se han vinculado a la amaurosis congénita de Leber (LCA) y a la retinosis pigmentaria autosómica dominante. El objetivo del siguiente trabajo fue evaluar la presencia de las variantes 133A>G p(Thr45Ala) y 701 G>A p(Arg234His) en los miembros de una familia. Se purificó ADN a partir de un hisopado bucal utilizando un kit comercial, luego se procedió a la amplificación de segmentos específicos de ácidos nucleicos por técnica de PCR. Los productos de PCR fueron secuenciados por el método de Sanger. Del análisis de las secuencias obtenidas de los integrantes del grupo familiar se observó que la madre presentaba la variante 133A>G p(Thr45Ala) y el padre la variante 701 G>A p(Arg234His), ambos en heterocigosidad. El primogénito presentó ambas variantes en heterocigosidad compuesta y el hijo menor presentó la variante 701 G>A p(Arg234His) en heterocigosidad. La variante 133A>G es patogénica ya que está asociada a la degeneración de retina, mientras que la variante 701 G>A es probablemente patogénica, debido a que se describe en heterocigosis compuesta con variantes de mayor repercusión, en individuos con retinopatía, en general más leve.

GM 5

INSUFICIENCIA INTESTINAL HEREDITARIA EN LA INFANCIA: REPORTE DE DOS CASOS CLÍNICOS

Perotti R., E. Quinteros¹, A. Chaves¹, C. Riga¹, M. Balacco¹, M. Asinari¹, C.D.C. Montes¹. ¹Hospital de Niños de la Santísima Trinidad, Córdoba, Argentina. montesceciliadelcarmen@gmail.com

La insuficiencia intestinal es una condición de etiología multifactorial, en la que las causas hereditarias adquieren especial relevancia en la población pediátrica. El objetivo de este trabajo es presentar dos casos clínicos de insuficiencia intestinal de probable origen genético en niños. Caso 1: varón de 1 año y 10 meses, con síntomas desde el período neonatal (vómitos, diarrea y retraso en el crecimiento). Se encuentra en tratamiento con nutrición parenteral. Hijo único de padres no consanguíneos de edad avanzada; medios hermanos asintomáticos. Al examen físico presentó desnutrición con compromiso ponderoestatural, sin dismorfias, y desarrollo acorde. La biopsia intestinal mostró atrofia vellositaria parcial compatible con enteropatía congénita en penacho. El estudio de exoma clínico identificó dos variantes en heterocigosis en el gen *EPCAM*: una patogénica (c.491+1G>A) y otra probablemente patogénica (c.758A>G). Caso 2: varón de 11 meses, con antecedentes de polihidramnios, sospecha de íleo meconial, y alcalosis metabólica hipoclorémica e hipopotasémica. El análisis de CFTR fue negativo. Al examen físico presentó desnutrición sin dismorfias y desarrollo acorde. El exoma clínico reveló dos variantes patogénicas en *SLC26A3*: c.1148_1149del y una delección genómica g.(107434181_107435000)del. En presencia de insuficiencia intestinal, debe considerarse una etiología genética. En el primer caso se confirmó enteropatía en penacho; en el segundo, la clínica sugiere diarrea clorada congénita, pendiente de confirmación por MLPA.

GM 6

VARIABILIDAD FENOTÍPICA EN ARTROGRIPOSIS DISTAL POR VARIANTES PATOGENICAS EN EL GEN *PIEZO2*

Chirinos M.D.L.M.¹, M.S. Ferretti¹, J. Cavalieri¹, J. Galeano D'ippolito¹, J.B. Martinez¹, A. Solari¹, C. Martinez¹, V. Lotersztein¹, J. Laiseca¹, M. Taboas¹, A. Claps¹. ¹Centro Nacional de Genética Médica, Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS) "Dr. Carlos G Malbrán", Buenos Aires, Argentina. mcgenetica@gmail.com

El gen *PIEZO2* codifica para un canal iónico necesario en la mecanotransducción y en el desarrollo de articulaciones, sistema neuromuscular y respiratorio. Se conoce que las variantes heterocigotas de ganancia de función en *PIEZO2* causan un espectro de afecciones de artrogriposis distal (AD), que incluyen AD tipo 3, AD tipo 5 (DA5) y Marden Walker. La DA5 es una entidad en la que se observa camptodactilia, desviación cubital, anomalías esqueléticas distales en cúbito, radio y falanges de manos y pies, baja estatura, ptosis palpebral, epicanto, queratocono y disminución de la expresión facial. El objetivo de este trabajo es contribuir con el conocimiento de la AD a través de la descripción de dos familias con DA5 por variantes en *PIEZO2*. La familia 1, conformada por madre e hija, presentan AD con compromiso predominantemente óseo y ocular. La familia 2, compuesta por dos niños con AD, uno de ellos acompañado con fisura palatina y dismorfias faciales. Se estudiaron mediante la realización de exoma por técnica de secuenciación masiva y se utilizó el genoma GRCh38 como referencia. Se identificó en la familia 1, la variante c.2134A>G y en la familia 2, la variante c.8396G>A, ambas en heterocigosis y clasificadas como probablemente patogénica y patogénica, respectivamente. Los hallazgos clínicos de ambas familias son coincidentes con los genotipos descritos asociados a *PIEZO2*. La variabilidad fenotípica resulta un desafío para la categorización clínica y la correlación genotipo-fenotipo de este espectro continuo.

GM 7

PRIMER REPORTE DE VARIANTES PATOGENICAS MITOCONDRIALES EN *MT-RNR1* Y *MT-TS1* DETECTADAS EN HIPOACUSICOS NO SINDROMICOS ARGENTINOS

Reynoso R.A.¹, G.E. Reynoso¹, H.E. Schäfer², C. Valeriani², C.A. Curet², A. Sembajl. ¹Centro Piloto de Detección de Errores Moleculares, Hospital Universitario de Maternidad y Neonatología, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, Argentina; ²Centro Otológico de Alta Tecnología, Córdoba, Argentina. raul.reynoso@unc.edu.ar

Las variantes patogénicas mitocondriales representan aproximadamente el 1% de los casos de hipoacusia no sindrómica (HNS). Entre ellas, la variante m.1555A>G en el gen *MT-RNR1* se asocia a ototoxicidad por aminoglucósidos, mientras que m.7445A>G en *MT-TS1* se ha vinculado a susceptibilidad al ruido. Ambas pueden provocar hipoacusia de inicio pre o poslocutivo con fenotipos variables. El objetivo de este estudio fue evaluar la contribución de estas variantes a la etiología genética y a la clínica de la HNS en una cohorte de pacientes argentinos. Se analizaron 488 individuos con HNS (469 probandos no emparentados) mediante PCR-RFLP y posterior secuenciación Sanger. Se identificaron cuatro probandos (0,8%) homoplásmicos para m.1555A>G y 10 probandos (2%) con m.7445A>G en homoplasma o heteroplasma. Los casos con m.7445A>G en homoplasma presentaron hipoacusia de mayor severidad y de inicio prelocutivo. Ninguno de los portadores de m.1555A>G reportó exposición a aminoglucósidos; todos manifestaron hipoacusia después de los 20 años, respaldado por pruebas audiológicas y uno de ellos practicaba tiro deportivo. Este es el primer estudio que reporta estas variantes mitocondriales en pacientes argentinos con HNS, aportando información relevante para el conocimiento, clínico y diagnóstico de esta condición. Los hallazgos respaldan la incorporación de pruebas genéticas orientadas a variantes mitocondriales en programas de cribado neonatal, incluso en recién nacidos que superan el cribado auditivo convencional, con el fin de anticipar intervenciones preventivas.

GM 8

ESTUDIO DESCRIPTIVO DE VARIANTES GENÉTICAS EN CÁNCER HEREDITARIO: EXPERIENCIA EN EL NORESTE DE ARGENTINA

Parera P.I.¹, M.M. Monzón¹, L.M. Zalazar², K.V. Zaracho¹, M.C. Baroni Pletto¹, M.C. Zimmermann¹. ¹Laboratorio de Medicina Genómica, Facultad de Medicina (FDM), Universidad Nacional del Nordeste (UNNE), Corrientes, Argentina; ²Consultorio de Asesoramiento Genético. FDM, UNNE, Corrientes, Argentina. pauli.ipg01@gmail.com

El cáncer hereditario constituye entre el 5 y 10% de los cánceres. En Latinoamérica, y particularmente en Argentina, existe una escasez de datos sobre la distribución de variantes que se presentan en los genes implicados, lo que dificulta su diagnóstico. Este estudio, descriptivo y retrospectivo, analizó a 32 pacientes con sospecha de cáncer hereditario atendidos en el Laboratorio de Medicina Genómica de la Facultad de Medicina de la UNNE. Se revisaron historias clínicas y se realizaron estudios genéticos mediante secuenciación de nueva generación (NGS) en un panel de 29 genes reconocidos por su prevalencia para cáncer hereditario. El 93,75% de los pacientes presentaban antecedentes familiares, y se identificaron 28 variantes genéticas en 22 de ellos, incluyendo variantes patogénicas (VP), probablemente patogénicas (PP) y de significado clínico incierto (VUS). Se observaron alteraciones en genes como *BRCA1*, *BRCA2*, *CHEK2*, *PALB2*, *ATM*, entre otros, en diagnósticos de cáncer de mama, ovario, colon y endometrio. Los resultados muestran una alta prevalencia de VUS y variantes distintas a *BRCA1/2*, destacando la necesidad de paneles adaptados a la diversidad genética regional. La información generada aporta al desarrollo de estrategias de medicina personalizada en oncología, optimizando el asesoramiento genético. La caracterización genética local permite mejorar el diagnóstico y manejo del cáncer hereditario en la región noreste argentina, afirmando la utilidad de paneles ampliados y bases de datos locales como herramientas notables para una práctica clínica más precisa.

GM 9

CARACTERIZACIÓN CITOGENÉTICA Y MOLECULAR DE PACIENTES CON DIAGNÓSTICO DE LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA DE LA PROVINCIA DE MISIONES

Natalucci M.N.¹, L.A. Sanchez¹, D. Galeano¹, A. Melnichuk¹, E. Ríos¹, S. Bageston¹, L. Garcete¹, R. Ares¹, G. Nechesny Kiszko¹, H. Bernard², C.A. Ferri¹. ¹Banco de Sangre, Tejidos y Biológicos de Misiones, Misiones, Argentina; ²Hospital Escuela de Agudos Dr. Ramón Madariaga, Misiones, Argentina. antonella.sanchez.2690@gmail.com

Las leucemias mieloides agudas (LMA) son neoplasias hematológicas heterogéneas, con alteraciones genéticas que afectan el pronóstico y la respuesta terapéutica. Representan entre el 15–20% de las leucemias agudas en niños y adolescentes, y hasta el 80% en adultos. En Misiones, no hay estudios sistemáticos que realicen caracterización citogenética y molecular a pacientes con LMA, lo que motivó este análisis retrospectivo. Se analizaron 59 muestras de médula ósea de pacientes diagnosticados con LMA, ingresadas al Banco de Sangre, Tejidos y Biológicos entre 2018 y 2023. Se realizó un análisis convencional del cariotipo y estudios por PCR para detectar alteraciones en *NPM1*, *FLT3*, *BCR::ABL1*, *RUNX1::RUNX1T1*, *CBFB::MYH11*, entre otras. El 54,2% de los pacientes fueron mujeres y la edad media de diagnóstico fue de 40,5 años. Se detectaron alteraciones en el 81,3% de los casos, el 45,7% tuvieron alteraciones citogenéticas y el 56% moleculares. En pacientes sin alteraciones citogenéticas, el 61% presentó mutaciones detectables a nivel molecular, mientras que, el 56% de pacientes con resultados negativos para biología molecular, presentó cariotipo alterado. De los 59 casos, el 42,4% presentó riesgo favorable, el 35,6% intermedio y el 7% adverso; el grupo restante no pudo ser clasificado según los criterios del European LeukemiaNet 2022. Este estudio refuerza la importancia de complementar análisis moleculares y citogenéticos para diagnóstico y seguimiento de pacientes, aportando datos locales para futuras investigaciones.

GM 10

GENES Y VARIANTES ASOCIADAS A RASOPATÍAS EN INDIVIDUOS DEL NOROESTE ARGENTINO

Isa P.F.¹, S. Fachini¹, N. Trigo¹, V. Arroyo¹, E. Salim¹, M.P. Zago¹, J. Dipierri¹, R. Poma¹. ¹Unidad de Conocimiento Traslacional Hospitalaria (UCT-HPMI), Hospital Materno Infantil de Salta (HPMI), Salta, Argentina. pabloisa.2023@gmail.com

Las RASopatías son un grupo de síndromes genéticos causados por alteraciones en la vía RAS/MAPK, esencial para procesos celulares como el crecimiento, diferenciación, senescencia y apoptosis. En este estudio, realizado en el Hospital Materno Infantil de Salta, se presenta el primer análisis molecular de estas patologías en el noroeste argentino (NOA), donde se ha comenzado a incorporar la genómica como herramienta diagnóstica. Se evaluaron 39 pacientes con diagnóstico clínico de RASopatías durante cinco años. Se identificaron variantes principalmente en *PTPN11*, *NF1*, *SOS1* y *RAF1*, predominando las variantes *missense*. En *NF1* se hallaron, además, variantes *frameshift* y de *splicing*. Todas fueron analizadas según los criterios ACMG/AMP, herramientas *in silico*, bases de datos clínicas y poblacionales, y correlación fenotípica. Al comparar los resultados con un estudio realizado en la población de Buenos Aires, se identificaron variantes exclusivas del NOA en *RIT1*, *LZTR1* y *SHOC2*, mientras que *BRAF* y *HRAS* solo se observaron en la población de Buenos Aires, lo que sugiere diferencias regionales en el componente genético. Se desarrolló además una base de datos regional con información molecular de pacientes con RASopatías, lo que permitirá futuras investigaciones funcionales, epidemiológicas y en medicina personalizada. Esta línea de trabajo representa el inicio de la genómica clínica en la institución, junto con proyectos en trastornos del neurodesarrollo y cáncer de mama.

GM 11

RELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO EN EL SÍNDROME DE ANGELMAN: IMPACTO DE LA DISOMÍA UNIPARENTAL

Ferretti M.S.¹, J. Cavalieri¹, M.D.L.M. Chirinos¹, J. Galeano D'ippolito¹, A. Solari¹, V. Lotersztein¹, M. Klurfman², H. Amartino^{2,3}. ¹Centro Nacional de Genética Médica, Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS) "Dr. Carlos G Malbrán", Buenos Aires, Argentina; ²Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics (FAST) Latam, Argentina; ³Instituto Neurogenia, Buenos Aires, Argentina. mcgenetica@gmail.com

El síndrome de Angelman (SA) se caracteriza por retraso del desarrollo, discapacidad intelectual, dificultades del habla, ataxia y conducta peculiar, como sonrisas frecuentes y excitabilidad. También son comunes las convulsiones (90%) y la microcefalia (25-80%). El diagnóstico molecular indica una expresión deficiente del *UBE3A* materno. El objetivo del trabajo es determinar, en pacientes con MLPA positivos para SA y sin delección, la relación genotipo-fenotipo entre disomía uniparental (UPD) y variantes patogénicas en el centro de *imprinting* (ICE). Este trabajo se encuentra en el contexto del proyecto de investigación conjunto entre CeNaGem y Fast LATAM, para facilitar el acceso al diagnóstico a la población general. Se incluyeron seis pacientes, en los que se realizó amplificación por PCR en ocho loci del cromosoma 15 analizados por electroforesis capilar, en estos y sus padres, para determinar la presencia de UPD. Del análisis surge que tres familias presentan UPD. Respecto a la clínica tres pacientes presentan hipopigmentación, cuatro EEG patológico, uno de ellos con convulsiones. Si bien este estudio se encuentra en curso, se observa que los pacientes no presentan dos de las características comunes como convulsiones y microcefalia. Otro hallazgo a destacar es la correlación entre hipopigmentación y UPD. Resta el estudio de variante patogénica en ICE, por lo que esperamos próximos resultados para completar nuestro objetivo. Estos contribuirán a un análisis más exhaustivo de la diversidad genética, ampliando la comprensión de los mecanismos moleculares involucrados.

GM 12

REPORTE DE CASO: SINDROME SOFT / MUTACIÓN POC1A

Vilte M.P.T.¹, M. Delea², C.D. Bruque². ¹Hospital Zonal Bariloche Río Negro. ²Hospital de Alta Complejidad El Calafate S.A.M.I.C., Santa Cruz, Argentina. mvilte73@gmail.com

El síndrome SOFT (MIM614813) denota baja talla, oncodistrofia, dismorfismo facial e hipotricosis. Es una ciliopatía monogénica causada por una variante bialélica del gen *POC1A* produciendo un síndrome de enanismo primordial. El objetivo de este trabajo fue comparar las manifestaciones clínicas observadas con lo reportado en la bibliografía sobre la mutación *POC1A*. Material y método: El caso de estudio fue una joven atendida en el hospital zonal de Bariloche de 13 años con baja talla e hiperinsulinismo. Hija única de una pareja no consanguínea. EM:24 y EP.:29 años. Padre hipoacusia congénita. Madre con déficit intelectual. Antecedentes perinatales de desnutrición materna con ecografías de RCIU. Serologías (-) Parto vaginal. EG:37sem. PN 1640 Apgar 9/10. Internada en neo. Ex físico Peso: 48,9kg P50-75 Talla:128,5cm z-3,8 Normocefalia. Facies alargada. Hipertriosis. Nariz de punta bulbosa. Oreas de implantación baja. Cuello corto con acantosis nigricans. Genitales externos Tanner 3. Manos y pies pequeños. Estudios complementarios ecografía abdominal normal. Se realizó el exoma en el Hospital SAMIC, El Calafate. Se encontró una variante probablemente patogénica en homocigosis del gen *POC1A*, localizado en el cromosoma 3p21. La variante c.649C>T (p.Arg217Trp; rs372247136) en el gen *POC1A*, que implica la sustitución de una citosina por una timina en la posición 649 del transcripto lo que conlleva un cambio de una arginina por un triptófano en la posición 217 de la proteína, denotada como p.(Arg217Trp). Al analizar el caso y compararlo con la clínica reportada, se encontraron características poco delineadas como el hirsutismo y las uñas normales que no se encontraban reportadas previamente.

GM 13

REPORTE DEL PRIMER CASO DE SÍNDROME DE SYNGAP1 EN LA PROVINCIA DE MISIONES

Brizuela Sanchez M.B.^{1,2}, M. Gamarra^{1,2}, R. Espindola^{1,2}, S. Martens^{1,2}, S. Hanke^{1,2}, P. Ojeda^{1,2}, F. Medina³, J. Sanchez Loria³. ¹Instituto de Genética Humana de Misiones (IGeHM), Misiones, Argentina; ²Nodo Regional Misiones, Red Federal de Genómica y Bioinformática, Misiones, Argentina; ³Unidad Operativa Centro Nacional de Genómica y Bioinformática (UOCNGB), Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud "Dr. Carlos G Malbrán", Buenos Aires, Argentina. genetista.belenbrizuela@gmail.com

El síndrome Syngap1 (asociado a trastorno del desarrollo intelectual autosómico dominante tipo 5, OMIM#612621) es un trastorno del neurodesarrollo caracterizado por un fenotipo con discapacidad intelectual, trastorno del lenguaje, epilepsia y autismo. Es una enfermedad poco frecuente (EPF) causada por variantes patogénicas que afectan al gen *SYNGAP1*(6p21.32) y provocan una disminución de la expresión de la proteína SynGAP que desempeña un papel crucial en el desarrollo, estructura y función sinápticas. En Argentina son 20 los pacientes diagnosticados con este síndrome actualmente y 1.581 a nivel mundial. Presentamos el primer caso reportado en Misiones. Se trata de un paciente con discapacidad intelectual, encefalopatía epiléptica y trastorno del lenguaje a quien se le realizó un estudio de exoma (WES) en el marco de la Red Federal de Genómica y Bioinformática de la cual el IGeHM funciona como nodo regional. Uno de los objetivos de esta red de salud pública es potenciar la capacidad diagnóstica e investigación de EPF por medio de la realización de estudios WES. El ADN para secuenciación fue extraído a partir de sangre periférica con EDTA en el IGeHM, se derivó a la UOCNGB, se secuenció y se realizó el análisis bioinformático primario y secundario de la secuencia obtenida. El análisis e interpretación de variantes, informe de resultado y asesoramiento genético lo realizaron profesionales del IGeHM. Se detectó la variante c.509G>A(p.Arg170Gln) en heterocigosis en el gen *SYNGAP1*, clasificada como probablemente patogénica según criterios ACMG/Clingen, confirmando el diagnóstico de Síndrome Syngap1.

GM 14

SÍNDROME DE BARAITSER - WINTER 1 CAUSADO POR VARIANTE PATOGENICA EN ACTB: PRIMER CASO REPORTADO EN ARGENTINA

Palma A.J.¹, A. Claps¹, M.D.L.M. Chirinos¹, T. Castro¹, J. Laiseca¹, C. Martinez¹, L. Daini^{1,2}, M. Taboas¹, A. Solari¹. ¹Centro Nacional de Genética Médica, Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud "Dr. Carlos G Malbrán", Buenos Aires, Argentina; ²Instituto de Biociencias, Biotecnología y Biología Traslacional, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina. anajuliapalmail@gmail.com

El síndrome de Baraitser-Winter 1 es una entidad autosómica dominante que presenta manifestaciones clínicas como dismorfias craneofaciales, retraso del desarrollo y discapacidad intelectual, microcefalia, malformaciones cerebrales, compromiso neuromuscular, anomalías visuales, pérdida auditiva, baja talla, características esqueléticas, entre otras. El 55% de los casos están causados por variantes en el gen *ACTB*, el 35% en el gen *ACTG1* y el 10% es desconocido. En este trabajo reportamos un paciente de tres años de edad con trastorno global del desarrollo, hipotonía central, malformaciones cerebrales (hipoplasia pontina y disgenesia del cuerpo calloso), microcefalia, talla y peso en percentilo 3, estrechamiento bifrontal, sinofris, distopia cantorum, pestañas largas, filtrum largo y marcado, nariz de dorso ancho y punta pequeña con narinas antevertidas, labios finos y *pectus excavatum*. Se estudió mediante secuenciación exómica y se halló la variante NM_001101.5:c.773C>T en heterocigosis en el gen *ACTB*, codificante para la proteína β -actina, monómero (G-actina) del polímero F-actina. La variante predice el cambio aminocídico NP_001092.1:p.Pro258Leu en el dominio actina en la región de unión entre monómeros. Se propone como mecanismo una ganancia de función lo que resulta en la clasificación de la variante como patogénica. El paciente presenta características fenotípicas leves con predominio de malformación en SNC y retraso global del desarrollo. De nuestro conocimiento, este es el primer reporte donde se postula una variante en *ACTB* asociada a síndrome de Baraitser-Winter 1 en Argentina.

GM 15

DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE FEINGOLD TIPO 1 MEDIANTE ARRAY-CGH: MÁS ALLÁ DEL GEN MYCN

Galeano D'ippolito J., F. Rebagliati¹, E. Bestetti¹, L. Lluibaroff, A. Solari¹, M. Taboas¹, A. Claps¹, J. Laiseca¹. ¹Centro Nacional de Genética Médica, Buenos Aires, Argentina. jmgdippolito@gmail.com

El síndrome de Feingold tipo 1 (FS1) es una condición genética autosómica dominante caracterizada principalmente por microcefalia, anomalías digitales como braquimesofalangia y sindactilia, fisuras palpebrales cortas, baja talla y discapacidad intelectual. Si bien la mayoría de los casos son producidos por variantes puntuales en el gen MYCN localizado en 2p24.3, hasta un 30% resulta de una microdelección que compromete dicha región. Se presenta el caso de un paciente masculino de seis años con fenotipo clínico compatible con FS1 en quien se identificó, mediante array-CGH, una delección de 3,8 Mb en 2p24.3p24.1 que abarca a MYCN y otros genes contiguos. Se realiza una revisión bibliográfica donde se observa que los pacientes con delección presentan, además de los rasgos cardinales de FS1, una mayor frecuencia de discapacidad intelectual severa, hipoacusia, anomalías estructurales cerebrales y defectos cardíacos o renales, hallazgos menos consistentes en individuos con variantes puntuales. La correlación genotipo-fenotipo refuerza la idea de que delecciones en 2p24 pueden configurar un síndrome de genes contiguos, con un espectro clínico más complejo que el asociado a mutaciones aisladas en MYCN. Dichos hallazgos contribuyen a caracterizar la variabilidad fenotípica del síndrome y remarcan la importancia del array-CGH como herramienta diagnóstica.

GM 16

DISECCIÓN GENEALÓGICA DE FENOTIPO COMPLEJO PERMITE HALLAR VARIANTE PROBABLEMENTE PATOGENICA EN SOS1, GEN DEL SÍNDROME DE NOONAN TIPO 4

Carrero Valenzuela R.D.¹, B. Serrano², P. Petrelli², M.G. Vizoso Pinto^{1,3}, A. Germain¹. ¹Departamento Biomédico, Facultad de Medicina, Universidad Nacional de Tucumán, Tucumán, Argentina; ²Construir Salud, Tucumán, Argentina; ³Laboratorio Central, Facultad de Medicina, Universidad Nacional de Tucumán, Tucumán, Argentina. roque.carrero@gmail.com

Analizar genealógicamente un fenotipo complejo puede ayudar a desentrañar sus bases moleculares. Para diagnosticar un paciente dismórfico con discapacidad intelectual y frondosa historia familiar, definir las causas y ofrecer asesoramiento, previo consentimiento informado se reunió información, examinó familiares y recomendó secuenciar genes de neurodesarrollo. El propósito (nueve años, turricéfalo) había nacido con criptorquidia, y la hermana afectada (seis años, paladar alto) con *pterygium colli* y estenosis pulmonar; ambos tenían mal alineamiento dentario, mordida opuesta o invertida y piezas cariadas o perdidas; orejas bajas, desplegadas o en asa (rasgos comunes a la media hermana -excepto las orejas-, madre, tíos y abuelo maternos), mancha café con leche grande (como las del padre y un tío paterno), surcos palmares anormales y pulpejos digitales prominentes, y rasgos trazables a la abuela materna. El análisis de genes asociados a discapacidad intelectual, baja talla o rasopatías, encontró en el propósito heterocigosis para c.2104T>C (p.Tyr702His) en *SOS1*, gen del síndrome de Noonan tipo 4 (MIM 610733). Las peculiaridades del propósito y su hermana, la herencia autosómica dominante con expresividad variable de los rasgos trazables al abuelo materno, y una búsqueda mediante Face2Gene que redujo los posibles diagnósticos a los síndromes de Noonan y LEOPARD, permitieron presumir un síndrome de Noonan tipo 3. La variante probablemente patogénica hallada explicó parcialmente el fenotipo y precisó un diagnóstico: completar la investigación requerirá estudios adicionales.

GM 17

VARIANTE NOVEL EN EL GEN *GZF1* ASOCIADA AL SÍNDROME DE LARSEN

Buccella A.¹, S. Denita², M. Sottile¹, A. Mampel^{1,3}. ¹Instituto de Genética, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Cuyo (UNCuyo), Mendoza, Argentina; ²Hema, Centro de diagnóstico Genético y Molecular, Mendoza, Argentina; ³Hospital Universitario, (UNCuyo), Mendoza, Argentina. andrea Buccella@gmail.com

El síndrome de Larsen es un cuadro poco frecuente de gran heterogeneidad clínica y genética. La mayoría de los casos son de herencia autosómica dominante causados por variantes en el gen *FLNB*, que codifica la proteína filamina B. Sin embargo, se han reportado pocos afectados con variantes en el gen *GZF1*, de herencia autosómica recesiva. Se presenta el caso de un paciente de 18 años sin antecedentes familiares asociados, con desarrollo cognitivo conservado, baja talla y tratamiento con hormona de crecimiento. Además, presenta alteraciones óseas, oftalmológicas, trastornos de la dentinogénesis y dismorfias faciales. Se extrajo ADN genómico a partir de sangre periférica del probando para secuenciación de exoma completo (WES). El resultado informó una variante novel probablemente patogénica en el gen *GZF1*, en homocigosis: c.733C>T/p.(Arg245*). Además, en el estudio molecular se identificaron otras cuatro variantes, no relacionadas al cuadro clínico del paciente, en los genes *GBE1*, *SYNE4*, *COL5A1* y *NALCN*. El análisis de los hallazgos moleculares y sus respectivos mecanismos de herencia permitieron identificar una variante novel en el gen *GZF1* asociada al cuadro clínico del paciente, confirmando el diagnóstico clínico-molecular de síndrome de Larsen. Este caso muestra la importancia de realizar estudios de exoma para investigar cambios moleculares no reportados que permitan realizar el diagnóstico, explicar la heterogeneidad fenotípica y favorecer el seguimiento multidisciplinario de este grupo de pacientes.

GM 18

SÍNDROME DE SOTOS: REPORTE DE CASO DE UNA VARIANTE HETEROCIGOTA PROBABLEMENTE PATOGENICA EN EL GEN *NSD1*

Baroni Pietto M.C.¹, K.V. Zaracho¹, M.M. Monzon¹, Y.A. Gimenez², C.S. Sappa², M.C. Zimmermann¹. ¹Laboratorio de Medicina Genómica, Área Citogenómica, Facultad de Medicina, Universidad Nacional del Nordeste, Corrientes, Argentina; ²División de Genética Médica, Servicio de Hospital de Día, Hospital Pediátrico Juan Pablo II, Corrientes, Argentina. mcbaronipietto@med.unne.edu.ar

Sotos es una enfermedad genética poco frecuente de herencia autosómica dominante, que se presenta en un 90% de los casos por mutaciones en *NSD1* con fenotipo distintivo: crecimiento excesivo desde etapa prenatal hasta niñez, edad ósea avanzada, rostro inusual con cráneo grande, rasgos acromegálicos, anomalías cerebrales con convulsiones y desarrollo intelectual deteriorado. Reportamos el caso de una niña de 15 meses con insuficiencia adrenal congénita, hipotonía, nistagmos, hipoglucemias y dismorfias sin diagnóstico presuntivo, en la que se detecta una mutación en el gen *NSD1*. *NSD1* ubicado en 5q35.3, codifica para una proteína nuclear que actúa como regulador transcripcional con actividad histona metiltransferasa. Esta función epigenética es crucial para el desarrollo embrionario y crecimiento postnatal, lo que explicaría las manifestaciones clínicas características cuando se producen alteraciones en el mismo. La paciente tiene una variante en heterocigosis c.5177C>T p.Pro1726Leu con efecto *missense* clasificada como probablemente patogénica, la cual fue identificada utilizando secuenciación de nueva generación y cuyo potencial patogénico evaluado mediante herramientas *in silico* como REVEL y 3Cnet predijeron un efecto deletéreo. La hipoglucemia es poco común en Sotos, sin embargo, autores han postulado que la haploinsuficiencia de *NSD1* es suficiente para causarla, por lo que demuestra una amplia gama de características fenotípicas y subraya la importancia de una evaluación clínica exhaustiva con identificación de una variante en *NSD1* como base molecular sólida para el diagnóstico.

GM 19

POSIBLE ASOCIACIÓN ENTRE *KRAS* Y HETEROTAXIA: REPORTE DE UN CASO

Claps A.¹, M. Taboas¹, T. Castro¹, J. Laisecca¹, J. Chinton², C. Dellamedia³, L. Dain^{1,4}. ¹Centro Nacional de Genética Médica, Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud "Dr. Carlos G Malbrán", Buenos Aires, Argentina; ²Laboratorio de Biología Molecular Genética, Hospital Garrahan, Buenos Aires, Argentina; ³Hospital Castelan, Chaco, Argentina; ⁴Instituto de Biociencias, Biotecnología y Biología Traslacional, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina. informescenagem@gmail.com

El síndrome de Noonan (SN) es una entidad autosómica dominante que posee manifestaciones clínicas como baja estatura, cardiopatía congénita (CC), facies características y retraso del desarrollo. El 5% de los casos están causados por variantes en el gen *KRAS* (*SN3*), asociado a estenosis pulmonar y ventrículo único izquierdo. Reportamos un caso de una bebé con una CC compleja prenatal (ventrículo único izquierdo tipo canal AV desbalanceado con atresia pulmonar), cuello corto, tórax ancho, quistes en el SNC, asplenia e hígado en barra, sugiriendo *situs inversus* o heterotaxia. Se estudió mediante secuenciación exómica y un panel *in silico* de genes basado en los términos HPO. Las variantes se interpretaron según ACMG y Clingen, y se utilizó el genoma GRCh38 como referencia. Se halló la variante NM_004985.5:c.454G>A en heterocigosis en el exón 5/5 del gen *KRAS* que codifica para la proteína KRas-GTPasa que participa de la regulación de vías de señalización de proliferación celular. La misma predice el cambio NP_004976.2:p.Val152Ile sobre el dominio Ras en una región donde se forma un núcleo hidrofóbico estabilizado y comprimido. Se propone que el cambio hallado por un residuo de cadena lateral de mayor tamaño afecta al mismo clasificándose la variante como probablemente patogénica. Si bien el ventrículo único es un signo de heterotaxia, no hemos encontrado en la literatura relación entre rasopatías y otros signos como asplenia o hígado en barra. Hasta nuestro conocimiento, este es el primer reporte donde se postula una asociación entre *SN3* y heterotaxia.

GM 20

DIAGNÓSTICO DE CHARCOT-MARIE-TOOTH MEDIANTE SECUENCIACIÓN DEL EXOMA: REPORTE DE UN CASO CLÍNICO

Zaracho K.V.¹, M.C. Baroni Pietto¹, M.M. Monzón¹, Y.A. Giménez¹, L.M. Zalazar², M.C. Zimmermann¹. ¹Laboratorio de Medicina Genómica, Área Citogenómica, Facultad de Medicina, Universidad Nacional del Nordeste, Corrientes, Argentina; ²División de Genética Médica, Servicio de Hospital de Día, Hospital Pediátrico Juan Pablo II, Corrientes, Argentina. karinavanesazaracho@gmail.com

Las neuropatías hereditarias comprenden un grupo heterogéneo de trastornos del sistema nervioso periférico que pueden requerir estudios moleculares para su diagnóstico. Se presenta el caso de una neuropatía hereditaria diagnosticada mediante secuenciación del exoma completo guiada por el fenotipo clínico. Se trata de un paciente de 15 años con episodios de debilidad muscular incapacitante y antecedentes familiares por vía materna: un tío y un abuelo fallecido con diagnóstico clínico de Charcot-Marie-Tooth. Presentó RMN de cerebro y columna normales y estudio de conducción nerviosa con compromiso desmielinizante sensitivo motor polineuropático simétrico crónico. Para establecer un diagnóstico diferencial entre miopatía y neuropatía periférica, se realizó un estudio de exoma clínico que reveló una variante patogénica previamente reportada: *GJB1* NM_000166.6:c.491G>A (NP_000157.1:p.Arg164Gln) en estado hemicigoto compatible con un patrón de herencia ligada al X. La neuropatía de Charcot-Marie-Tooth tipo 1 ligada al cromosoma X (CMTX1, OMIM: 302800) representa la segunda forma más frecuente de CMT y está causada por variantes patogénicas en el gen *GJB1* (Xq13.1) que codifica la "conexina 32". Este caso subraya la relevancia del exoma completo como herramienta diagnóstica en neuropatías hereditarias de etiología no definida, especialmente cuando los estudios clínicos y electrofisiológicos no son concluyentes. Se recomienda la confirmación familiar mediante secuenciación Sanger en familiares de primer grado para un correcto asesoramiento genético familiar y el seguimiento clínico

GM 21

EXPRESIÓN Y MODULACIÓN DE IP3R COMO POSIBLE BLANCO TERAPÉUTICO EN TUMORES NEUROENDOCRINOS HIPOFISARIOS

Mezger G.F.^{1,2}, L. Cecenarro³, J. De Battista³, L. Sosa^{1,2}, V. Andreoli³, J.P. Petiti^{1,2}. ¹Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud (INICSA) – CONICET, Córdoba, Argentina; ²Centro de Microscopía Electrónica, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, Argentina; ³Hospital Privado Universitario de Córdoba, Córdoba, Argentina. gilda.mezger@unc.edu.ar

En los tumores neuroendocrinos hipofisarios (PitNETs) la alteración genómica genera una divergencia que podría ser explotada terapéuticamente. Se observó que los PitNETs funcionantes presentan mayor inestabilidad genómica en comparación con los no funcionantes (NF). En los tumores GH se han descrito mutaciones en genes que regulan la señalización del Ca²⁺, ion clave en la secreción hormonal y proliferación celular. Sus niveles intracelulares son modulados por los receptores IP3R1-3. Sin embargo, su papel no ha sido explorado en este tipo de tumores. Nuestro objetivo es comparar la expresión de *ITPR1-3* en tumores GH, ACTH y NF, y evaluar el efecto de la inhibición de IP3R sobre la proliferación celular. Se analizaron 17 PitNETs (8 NF, 5 GH, 4 ACTH) de pacientes del Hospital Privado Universitario de Córdoba (Comité de ética: RepisN°4-342). El ARNm fue cuantificado por qPCR utilizando el método 2^{-ΔCT}. Se realizó el análisis bioinformático utilizando las bases de datos GSE213527 y GSE209903. Células humanas de tumores GH y NF fueron tratadas con el inhibidor de IP3R, 2-APB, en diferentes concentraciones (10, 15 y 20 uM) y tiempos (24, 48 y 72 h) para los ensayos de MTT. Los análisis estadísticos se realizaron empleando RStudio v4.4.2 ($p < 0,05$). *ITPR1* no mostró cambios significativos entre tipo tumoral, mientras que *ITPR2* presentó mayor expresión en NF. *ITPR3* mostró una mayor expresión en GH y ACTH, indicando su posible participación en la secreción hormonal. La inhibición de IP3R redujo la viabilidad celular en líneas GH y NF sugiriendo que la liberación del Ca²⁺ estaría involucrada en la modulación de la proliferación de los PitNETs.

GM 22

APLICACIÓN DE UN MODELO BINOMIAL PARA ESTIMAR LA PROBABILIDAD DE VARIANTES RARAS NO DETECTADAS EN PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA

Cutó F.S.¹, F.A. Leveroni¹, M.A. Guastavino^{1,2,3}, A.L. Albrekt^{1,4}, G.A. Silva^{1,4}. ¹Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina; ²Instituto de Biotecnología de Misiones Dra. Ebe Recca, Facultad de Ciencias Exactas Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina; ³Laboratorio de Análisis Clínicos, Clínica Belgrano, Misiones, Argentina; ⁴Laboratorio de Alta Complejidad de Misiones, Misiones, Argentina. sebastian.cuto@gmail.com

La fibrosis quística (FQ) es un trastorno autosómico recesivo causado por variantes del gen *CFTR*. El estudio molecular completo es clave para orientar el tratamiento. El objetivo fue determinar la probabilidad de variantes raras de *CFTR* en casos sin diagnóstico molecular completo. Se incluyeron 80 pacientes con FQ atendidos en Misiones, Argentina. Se identificaron nueve variantes con diferente frecuencia (*fr*): *DF508del* ($fr=0,6$), *4005+1G>A* ($fr=0,025$), *R117H* ($fr=0,019$), *G542X* ($fr=0,025$), *2143delT* ($fr=0,006$), *3849+10kbC>T* ($fr=0,006$), *A455E* ($fr=0,012$), *R334W* ($fr=0,006$) y *2686insT* ($fr=0,006$). El diagnóstico genético se confirmó en 61 pacientes mediante paneles comerciales y secuenciación dirigida. Cinco presentaron variantes raras no cubiertas por los paneles: *4005+1G>A* ($n=4$) y *2686insT* ($n=1$). En los 19 restantes, se descartaron las variantes frecuentes incluidas en los paneles básicos, y no se realizó secuenciación para detectar variantes raras previamente identificadas. A partir de su frecuencia (5/61), se usó un modelo binomial para estimar su presencia en los casos no resueltos. Se obtuvo una probabilidad acumulada del 78,2%, un valor esperado de 1,56 pacientes y desvío estándar de 1,21. La recurrencia de variantes infrecuentes en más de un caso sugiere la presencia de alelos no cubiertos por paneles. Estos hallazgos respaldan el uso de estrategias diagnósticas adaptadas a nuestra diversidad genética, como paneles regionales o secuenciación que consideren características poblacionales particulares, para optimizar el diagnóstico y caracterización molecular de casos no resueltos, permitiendo un óptimo abordaje terapéutico.

GM 23

SÍNDROME DE DUPLICACIÓN *MECP2* COMO RESULTADO DE UN REARREGLO ENTRE CROMOSOMAS SEXUALES: CAMINO HASTA EL DIAGNÓSTICO

Claps A.¹, T. Castro¹, J. Laiseca¹, A. Goussies¹, C. Ruiz¹, R. Cerretini¹, C. Dellamea², L. Dain^{1,3}, M. Taboas¹. ¹Centro Nacional de Genética Médica, Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS) "Dr. Carlos G Malbrán", Buenos Aires, Argentina; ²Hospital Castellan, Chaco, Argentina; ³Instituto de Biociencias, Biotecnología y Biología Traslacional (iB3), Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina. informescenagem@gmail.com

El síndrome de duplicación Xq28 (ORPHA:1762) se caracteriza en varones por hipotonía, retraso global del desarrollo (RGD), discapacidad intelectual, espasticidad progresiva, trastornos digestivos e infecciones respiratorias recurrentes. Es causado por duplicaciones cromosómicas intersticiales que abarcan el gen *MECP2*. El objetivo de este trabajo fue analizar mediante MLPA P245 un paciente masculino de dos años con hipotonía, RGD, déficit ponderal, hipoplasia del vermis cerebeloso, dismorfias faciales, microcefalia y cifosis. Se halló una ganancia del gen *MECP2* (rsa Xq28(P245)x2). Para delimitar puntos de ruptura, se realizó *array*-CGH (SurePrint G3 ISCA V2 platform 8x60K, Agilent). Se halló una ganancia patológica arr[GRCh37]Xq28(152761197_154776777)x2 de 2,05 Mb en el brazo largo del cromosoma X que incluye a *MECP2* y una deleción arr[GRCh37] Xp22.33 o Yp11.32(342758_520020 o 292758_470020)x1 de 0,18 Mb en el brazo corto del cromosoma X/Y (región PAR1) de significado incierto. Dada la sospecha de un cromosoma recombinante de X, se realizó FISH con sondas LiVe-subteloméricas XYq (región PAR2). El resultado reveló señal de PAR2 en Yp, Yq y Xq, excluyendo la existencia de un recombinante y confirmando la presencia de un derivado de Y producto de una translocación X;Y. Este reporte resalta la importancia de utilizar diferentes técnicas para abordar el diagnóstico de rearreglos cromosómicos. Enfatiza, también, la posibilidad de ofrecer un correcto asesoramiento a la familia dada la alta probabilidad de que el padre del paciente sea portador de una translocación balanceada entre los cromosomas sexuales.

GM 24

CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y CITOGENÓMICA DE UN REORDENAMIENTO COMPLEJO EN Xq EN UN PACIENTE CON RETRASO DEL CRECIMIENTO

Mugnaini J.¹, M.M. Cuello Rubio¹, A. Claps², M. Taboas², F. Guerrisi², W. Montes², E. Torchinsky², S. Rozental^{1,2,3}, R.N. Schumiachkin¹. ¹Área de Genética Médica, Subsecretaría de Discapacidad, Rehabilitación e Inclusión, Ministerio de Salud de la Provincia de Córdoba, Córdoba, Argentina; ²Centro Nacional de Genética Médica, Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS) "Dr. Carlos G Malbrán", Buenos Aires, Argentina; ³Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergadá", Buenos Aires, Argentina. juliamugnaini@gmail.com

Los reordenamientos cromosómicos complejos son anomalías estructurales poco frecuentes que involucran al menos tres puntos de ruptura. Se presenta el caso de una niña de 14 meses, derivada por retraso del crecimiento. Es la primera y única hija de progenitores sanos, sin antecedentes familiares de relevancia. Nació a término con RCIU, por cesárea. Presentó Apgar 8-9 y dificultades en la succión de deglución. La valoración cardiovascular y el *screening* metabólico fueron normales. Tuvo una evolución psicomotora adecuada para la edad, retraso del crecimiento global (P3 para 9 meses), frente estrecha con hirsutismo, puente nasal deprimido con narinas antevertidas, miembros inferiores: pie talo y sindactilia en 2do y 3er orjejo bilateral. El estudio citogenético con técnica GTG en 130 metafases de tres cultivos independientes de sangre periférica, reveló dos líneas celulares con material adicional en Xq28 de diferente tamaño y patrón de bandas. Se realizó *array*-CGH (SurePrint G3 ISCA V2 platform 8x60K Agilent) y se hallaron dos ganancias de 12 y 29,8 Mb respectivamente: arr[GRCh37] Xq25q26.3(125045343_137084159)x3, Xq26.3q28(137093593_154794704)x4. Esta última, incluye a los genes *MECP2* y *SOX3*. Este resultado sugiere la presencia de un rearreglo dup-trp: 46,X,der(X)dup(X)(q25q26.3)trp(X)(q26.3q28)[124]/46,X,add(X)(q28)[6]. El protocolo aplicado permitió establecer puntos de corte, definir la posición y orientación de los segmentos involucrados e interpretar el mecanismo de formación del rearreglo. El diagnóstico oportuno es fundamental para establecer un seguimiento clínico acorde al desbalance identificado.

GM 25

SÍNDROME GENÉTICO POR REARREGLO CROMOSÓMICO COMPLEJO: ESTUDIO DE CASO Y CARACTERIZACIÓN FAMILIAR

Carmona Dagostino L.A.¹, M.V. Freire¹, M. Costa^{1,2}. ¹Servicio de Genética, Hospital Provincial Neuquén, Neuquén, Argentina; ²Facultad de Ciencias de la Educación y Psicología, Universidad Nacional del Comahue, Neuquén, Argentina. aimeloana@gmail.com

Las anomalías cromosómicas estructurales son causa importante del retraso global del desarrollo (RGD), dismorfias y trastorno del lenguaje, lo que hace indispensable la realización de un cariotipo como abordaje inicial de estos pacientes. Presentamos el caso de una niña de seis años, RNT/PAEG, con dismorfias faciales, RGD, trastorno del lenguaje y tortícolis congénita. Es la primera hija de una pareja no consanguínea, padres y hermana de tres años sanos. Antecedentes familiares: abuela materna con feto muerto en tercer trimestre por causa desconocida y tío paterno con T21. Al examen físico presentó mejillas llenas, blefarofimosis con epicanto, hendiduras palpebrales ascendentes, nariz corta con puente nasal deprimido, pabellones auriculares desplegados con hélix simple. En cuanto al neurodesarrollo presentó sostén cefálico a los cinco meses, sedestación a los ocho meses y deambulación a los 15 meses. Requirió estimulación temprana y las primeras palabras fueron a los 12 meses, dice frases de 2-3 palabras y presenta dificultades en la pronunciación. La ecografía cerebral, abdominal y el ecocardiograma fueron normales. Se realizó el cariotipo que dio como resultado 46,XX,add(10)(?:q26.3). Se realizó array-CGH que confirmó la delección 10q26.3 y la duplicación 20p13p11.21, ambas patogénicas. Se realizó el cariotipo a la familia con los siguientes resultados: madre 46,XX; padre y hermana portadores de t(10;20)(q26;p11.2). Se refuerza la importancia del enfoque interdisciplinario en el diagnóstico y seguimiento de infantes con RGD y dismorfias, remarcando la relevancia de los estudios citogenéticos y moleculares en pacientes con fenotipos complejos, para una mejor orientación pronóstica, terapéutica y brindar información valiosa para el asesoramiento genético familiar.

GM 26

EXPERIENCIA MULTICÉNTRICA DE VIDA REAL EN PACIENTES CON ACONDROPLASIA, TRATADOS CON VOSORITIDA EN ARGENTINA

Dellamea C., M.S. Andersen², J. De Victor³, M.D.L.P. Del Valle⁴, E.D. Gil⁵, F. Pabletich⁶. ¹Hospital Pediátrico Avelino Castelán, Chaco, Argentina; ²Hospital Alemán, Buenos Aires, Argentina; ³Hospital Interzonal de Agudos Eva Perón (ex Castex), Buenos Aires, Argentina; ⁴Polimed Consultorio General Villegas, Buenos Aires, Argentina; ⁵Hospital Interzonal Especializado Materno Infantil, Buenos Aires, Argentina; ⁶Hospital Privado Universitario de Córdoba, Córdoba, Argentina. wawacar@hotmail.com

La acondroplasia es la causa más frecuente de talla baja desproporcionada, con una frecuencia de 1:25.000 nacimientos. Se produce por una variante patogénica en el gen que codifica para el factor de crecimiento fibroblástico (FGFR3). Se asocia a diferentes complicaciones médicas y a reducción en la calidad de vida. Vosoritida es un análogo del péptido natriurético tipo C, que estimula el crecimiento óseo endocondral. Se realizó un estudio descriptivo, observacional y retrospectivo, de un grupo de 20 pacientes con diagnóstico clínico y molecular de acondroplasia, en seguimiento en diferentes centros de Argentina, que recibieron tratamiento con Vosoritida durante al menos 12 meses. Cada niño recibió 15 ug/kg/día subcutáneo. Se evaluó la eficacia del tratamiento a través de la velocidad de crecimiento en cm/año, el score z de talla, la envergadura en centímetros, la presencia de efectos adversos y la calidad de vida. La muestra se dividió en cuatro rangos etarios. El período de tratamiento recibido fue de 12 a 36 meses. Los pacientes han presentado mejoras significativas en su velocidad de crecimiento, envergadura y calidad de vida en todos los rangos etarios. Los efectos adversos reportados fueron leves, esperables y transitorios. Adicionalmente informamos cuatro niños con hipertricosis transitoria. El tratamiento con Vosoritida ha demostrado ser efectivo y seguro en la población estudiada de niños con acondroplasia en Argentina, mejorando velocidad de crecimiento anualizada, envergadura y calidad de vida, en ausencia de efectos adversos significativos.

GM 27

**UNA NUEVA PLATAFORMA HÍBRIDA
COMO ESTRATEGIA PARA PROMOVER
LA REGENERACIÓN DE NERVIOS
PERIFÉRICOS**

Donalísio D.O.¹, J. Orosco², V. Usach¹, R. Glisoni³, P. Mendoza Zelis², P. Setton-avruj¹. ¹Instituto de Química y Fisicoquímica Biológicas "Prof. Alejandro C. Paladini", Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET) - Universidad de Buenos Aires (UBA), Buenos Aires, Argentina; ²Instituto de Física La Plata (IFLP), Universidad Nacional de La Plata - CONICET, Buenos Aires, Argentina; ³Instituto NANOBIOTEC, UBA-CONICET, Buenos Aires, Argentina. daviddonalísio@gmail.com

Las neuropatías periféricas son eventos de alta frecuencia que difícilmente logran recuperaciones completas. Nuestro grupo, se enfoca en desarrollar nuevas estrategias utilizando células multipotentes y nanotecnología para promover la neuroregeneración. En este trabajo describimos la generación de una "plataforma híbrida" compuesta por células mononucleares de médula ósea (CMMO) transfectadas con nanocápsulas (NC) de PLGA funcionalizadas con bPEI y cargadas con nanopartículas magnéticas (NPM) para ser direccionadas remotamente, y un fluorocromo, para detectarlas en el nervio lesionado. La plataforma híbrida trasplantada por vía sistémica en un modelo de degeneración Walleriana en ratas promovido por la compresión del nervio ciático durante 30 segundos, es direccionada magnéticamente (DM) al nervio lesionado. Tanto las NPM como las NC de PLGA cargadas con NPM se caracterizaron mediante TEM, VSM y TG. A su vez, se adsorbió ADNp a las NC-PLGA con bPEI y se corroboró su interacción y reversibilidad mediante ensayos de retención electroforética. Por último, mediante ensayos de comportamiento e inmunohistoquímica se demostró la efectividad del DM en la llegada de la plataforma híbrida, la recuperación morfológica y funcional y la ausencia de efectos deletéreos. Nuestros resultados sugieren que la plataforma híbrida sometida a DM es reclutada en la zona de la lesión y podría ser combinada con la sobreexpresión de factores tróficos como NGF y BDNF mediante ARNm, con el fin de evaluar el mecanismo neuroregenerativo mediado por las CMMO y postular aproximaciones terapéuticas.

MV

**MEJORAMIENTO
VEGETAL**

PLANT BREEDING

MV 1

VARIABILIDAD PARA LA TOLERANCIA A SALES DE CLORURO DE SODIO Y DE CALCIO DE *Camelina sativa* (L.) Crantz

Spolidori F.A.¹, L.R. Petigrosso^{1,2}, V. Crovo¹, G. Eyherabide¹, D. Girotti³, J. Lúquez¹, M.M. Echeverría¹. ¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata, Buenos Aires, Argentina; ²Facultad de Ingeniería y Ciencias Agrarias, Pontificia Universidad Católica Argentina, Buenos Aires, Argentina; ³Global Clean Renewable, Buenos Aires, Argentina. agustinspolidori01@gmail.com

Camelina, *Camelina sativa* (L.) Crantz, es una especie de la familia Brassicaceae utilizada como cultivo intermediario que podría cobrar importancia en Argentina como producto sustentable. Debido al incremento de superficie de suelos salinos, se realizó un experimento para evaluar su tolerancia a la salinidad y determinar la variabilidad para el carácter en semillas de cinco variedades (1-5) experimentales utilizando sales de NaCl y CaCl₂ en cuatro condiciones: 0 (control), 100 mM NaCl+0 mM CaCl₂, 100mM NaCl+100 mM CaCl₂ y 100 mM NaCl+160 mM CaCl₂. Se utilizó un diseño en bloques completos aleatorizados con tres repeticiones en el tiempo (tandas), con arreglo factorial. En cada tanda, se sembraron 40 semillas/variedad en rollos de papel humedecidos con agua desmineralizada o sal. Se registró energía (4 días) y poder germinativo, longitud de radícula (LR) e hipocótilo (LH) y peso fresco de plántulas (10 días). Todas las variables se redujeron con el incremento de la salinidad, siendo significativa la interacción para LR y LH ($p < 0,05$). Para LR, la variedad 5 registró los menores valores en 100 mM NaCl+0 mM CaCl₂; sin embargo, en 100 mM NaCl+100 mM CaCl₂, ocurrió lo contrario; en 100 mM NaCl+160 mM CaCl₂ no hubo diferencias entre variedades. Para LH, en 100 mM NaCl+0 mM CaCl₂ no hubo diferencias entre variedades, en 100 mM NaCl+100 mM CaCl₂ en las variedades 1 y 3 se registraron los mayores valores y en 100 mM NaCl+160 mM CaCl₂ la variedad 2 fue la más afectada. Estos resultados sugieren que el Ca⁺² no eliminaría la toxicidad del Na⁺¹, sino que la aumentaría en la germinación. *Camelina* presenta variabilidad en la tolerancia a sales de NaCl y CaCl₂, lo que permitiría seleccionar genotipos tolerantes para ambientes salinos.

MV 2

TOLERANCIA A SALINIDAD DE TRITÍCEAS HÍBRIDAS

Grossi Vanacore M.F.¹, L.E. Aguirre^{1,2}, M.J. Ganum Gorri^{1,2}, F. Lizarraga¹, H.E. Di Santo^{1,2}, E.A. Castillo^{1,2}, M.E. Rovere^{1,2}, E.M. Grassi^{1,2}. ¹Facultad de Agronomía y Veterinaria, Universidad Nacional de Río Cuarto (UNRC), Córdoba, Argentina; ²Instituto de Investigaciones Agrobiotecnológicas, UNRC - CONICET, Córdoba, Argentina. mgrossi@exa.unrc.edu.ar

El estrés por salinidad impacta en la productividad de forrajeras. El objetivo fue caracterizar líneas F₂ de tricepiro obtenidas en la Universidad Nacional de Río Cuarto para tolerancia a salinidad durante la etapa vegetativa. Siete líneas selectas previamente por tolerancia a salinidad durante germinación y dos testigos (Yavú-UNRC y 53xH/6-UNRC) se sembraron en macetas, fueron mantenidas en jaula fitotécnica y se regaron con soluciones salinas de 0 (No salino) y 8 (Salino) dS.m⁻¹. Se midió la tasa de aparición de hojas totales (AHT) y verdaderas (AHV), tasa de expansión del área foliar (TEF), tasa de elongación de pseudotallo (TEP), biomasa acumulada a lo largo de cuatro cortes (BA), biomasa seca final (BS) y altura de planta (AP). Los datos fueron analizados mediante ANOVA y prueba de diferencia de medias DGC. Dentro del tratamiento no salino, no se encontraron diferencias entre líneas. Sin embargo, en el tratamiento salino, se destacaron las líneas C88 y Ñ88 por presentar mayor AP y BS que las demás líneas. C88 además fue superior en BA. Se analizó el impacto de la salinidad en las variables medidas para cada línea. Bajo riego Salino en comparación con No Salino, C88 presentó un aumento de 225% en la TEF. GHA528, GHA88, Ñ88, Q88 y T88 no presentaron diferencias entre tratamientos, mientras que, bajo condición salina, G130 redujo un 58% la TEP y Yavú-UNRC, un 60% la BA. Se observó variación en la tolerancia a salinidad en líneas de tricepiro, que posibilitaría el mejoramiento destinado a incorporar el cultivo en ambientes con suelos halomórficos.

MV 3

RESISTENCIA Y TOLERANCIA A ROYA DE LA HOJA (*Puccinia coronata* f. sp. *avenae*) EN GENOTIPOS DE AVENA

Martínez S.¹, A.C. Castro¹, J.I. Dietz^{1,2,3}, F.K. Galarza¹, L.V. Da Silva^{1,2,3}, H.M. Pardi¹, G.M. Rivas¹, G. Mulé¹, S. Panarace¹, M.R. Simon^{1,2}. ¹Facultad de Ciencias Agrarias y Forestales, Universidad Nacional de La Plata, Buenos Aires, Argentina; ²Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Argentina; ³Estación Experimental Agropecuaria Bordenave, Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, Buenos Aires, Argentina. seba.martinez58@gmail.com

La roya de la hoja es la principal enfermedad de la avena en Argentina. La resistencia genética en plántula ha sido quebrada en muchos cultivares, pero algunos presentan resistencia en planta adulta. Este trabajo tuvo como objetivo identificar genotipos de avena con resistencia y/o tolerancia a la roya de la hoja, entendida como una menor pérdida de rendimiento ante igual reducción de la duración del área foliar verde (DAFV) bajo infección natural. Se condujo un ensayo en la Estación Experimental Julio Hirschhorn (La Plata, Buenos Aires, Argentina), con un diseño de parcelas divididas, con tres repeticiones. La parcela principal correspondió al nivel de enfermedad, impuesto por dosis de un fungicida de triple mezcla (triazol, estrobilurina y carboxamida): bajo (dosis completa), medio (media dosis) y alto (sin fungicida). La subparcela incluyó 12 genotipos argentinos de avena. Se evaluó la severidad, el área foliar y el número de macollos/m² en tres estadios fenológicos. Se calculó el área bajo la curva de progreso de la enfermedad (ABCPE), el índice de área foliar verde (IAFV), la DAFV y el rendimiento (kg/ha). Las medias en ABCPE y DAFV se compararon mediante LSD de Fisher ($p < 0,05$). La tolerancia se estimó por regresión lineal del rendimiento frente a ABCPE y DAFV. Los genotipos más resistentes fueron Liliana INTA, Elena INTA, Los Hornos FA y La Plata FA, con diferencias significativas en ABCPE y en la DAFV. Se identificaron los genotipos Liliana INTA, La Plata FA y Los Hornos FA como tolerantes. Los resultados permitieron detectar genotipos con resistencia y/o tolerancia a la enfermedad en planta adulta, lo que resulta valioso para programas de mejoramiento.

MV 4

GENERACIÓN Y CARACTERIZACIÓN MORFOLÓGICA DE HÍBRIDOS INTRA E INTERESPECÍFICOS DE *Stylosanthes* Y SU RELACIÓN CON LA DIVERGENCIA GENÉTICA PARENTAL

Cubilla M.D.C.¹, A.P. Peña Aloy², F. Marain², C.A. Acuña^{1,2}, E.A. Brugnoli^{1,2}. ¹Instituto de Botánica del Nordeste, Universidad Nacional del Nordeste (UNNE) – CONICET, Corrientes, Argentina; ²Facultad de Ciencias Agrarias, UNNE, Corrientes, Argentina. mariacubilla20@gmail.com

Stylosanthes es una forrajera tropical adaptada a suelos poco fértiles, ácidos y con alto contenido de aluminio. Incorporar variabilidad genética mediante hibridación es clave para el mejoramiento. Este trabajo propuso generar híbridos intra e interespecíficos de *Stylosanthes*, caracterizar morfológicamente a progenitores y progenie, y relacionar la divergencia genética parental y la expresión fenotípica de los híbridos. Se utilizaron líneas avanzadas, cultivares y ecotipos nativos de *S. guianensis* Aubl., junto con *S. hippocampoides* Mohlenbr., *S. montevidensis* Vogel. y especies del cv. Campo Grande (*S. capitata* Vogel. y *S. macrocephala* M.B. Ferreira & Sousa Costa). Los cruzamientos se realizaron mediante emasculación previa a la anthesis y polinización manual. Se evaluaron ocho descriptores morfológicos para leguminosas forrajeras. La variabilidad fenotípica y la divergencia genética se analizaron mediante PCA y distancia euclídea, respectivamente. Se obtuvieron cinco híbridos intraespecíficos y cuatro interespecíficos, con amplia variabilidad, agrupándose por porte, largo de entrenudo, altura, diámetro de la planta y tamaño del foliolo. El PCA evidenció alta diversidad entre progenitores. El cv. Campo Grande mostró mayor porte; *S. montevidensis*, mayor longitud del foliolo y entrenudo; y los cultivares y líneas de *S. guianensis* y *S. hippocampoides*, mayor frondosidad (mayor densidad de hojas). La divergencia genética se correlacionó positivamente con la longitud del entrenudo y negativamente con altura y diámetro. La obtención de híbridos reflejó variabilidad entre progenitores, a mayor divergencia genética se observó mayor variación fenotípica de la progenie, indicando potencial para heterosis.

MV 5

CARACTERIZACIÓN FENOTÍPICA DE HÍBRIDOS INTERESPECÍFICOS OBTENIDOS POR CRUZAMIENTOS ENTRE DOS ESPECIES TETRAPLOIDES DEL GRUPO Plicatula (*Paspalum* L.)

Villalba A.I.¹, P.E. Novo¹, J.P. Ortiz², F. Espinoza¹. ¹Instituto de Botánica del Nordeste, CONICET – Universidad Nacional del Nordeste, Corrientes, Argentina; ²Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario, CONICET – Universidad Nacional de Rosario, Santa Fe, Argentina. augusto.i.v@hotmail.com

El grupo Plicatula reúne 30 especies con citotipos tetraploides apomícticos (4x_A) y diploides sexuales (2x_S), sin la presencia de 4x sexuales (4x_S) en la naturaleza. Mediante duplicación cromosómica de 2x_S, se obtuvo una planta 4x_S. El objetivo fue realizar cruzamientos interespecíficos entre una planta 4x_S × 4x_A y fenotipificar la F₁. Se sincronizó la floración de *Paspalum plicatum* Michx. 4x_S de origen experimental (parental femenino) con el cultivar Chané FCA de *P. guenoarum* Arechav. 4x_A de floración tardía, regulando el fotoperiodo del parental femenino. Se obtuvo una población de 40 individuos. El análisis estadístico de seis caracteres fenotípicos se realizó con test de Tukey y análisis de componentes principales (CP). Se observaron diferencias significativas ($p < 0,05$) entre la F₁ y los parentales (principalmente con la madre), y la mayor variabilidad se dio en la longitud y ancho de hoja, indicando que la F₁ es producto de hibridación. Los dos primeros CP explicaron el 77,2% de la variabilidad, con mayor aporte (49,6%) de longitud y ancho de hoja, y longitud del racimo apical y basal. Por citometría de flujo se determinó el modo reproductivo a partir de la relación del contenido de ADN embrión/endospermo en cariopses de 34 híbridos; 21 fueron sexuales y 13 apomícticos. La producción de semillas de la F₁ en autopolinización fue de 0,1 a 6,7%, y en polinización libre fue de 6,8 a 28,3%, lo que sugiere cierto grado de autoincompatibilidad. Se concluye que es posible obtener híbridos interespecíficos fértiles, morfológicamente diferenciables, facilitando la movilización de genes fijados en genotipos apomícticos.

MV 6

VARIABILIDAD FENOTÍPICA DE UNA POBLACIÓN F₂ DE TOMATE CHERRY

Brandi M.N.¹, C.J. Mójica^{1,2}, F.H. Moitre¹, N.C. Bonamico^{1,2}, M. Ruiz^{1,2}. ¹Facultad de Agronomía y Veterinaria, Universidad Nacional de Río Cuarto (UNRC), Córdoba, Argentina; ²Instituto de Investigaciones Agrobiotecnológicas, CONICET – UNRC, Córdoba, Argentina. mruiz@ayv.unrc.edu.ar

El tomate (*Solanum lycopersicum* L.) es una especie autógena, cultivada a nivel mundial. La producción de tomate se emplea para consumo directo o para industria. La variabilidad genética es necesaria para iniciar un programa de mejoramiento. El objetivo del presente trabajo fue evaluar la variabilidad en una población F₂ de tomate cherry, proveniente de un cruzamiento biparental de genotipos con características agronómicas contrastantes. Durante el ciclo 2023-24, en el invernáculo del CAMDOCEX de la UNRC (Córdoba, Argentina), se sembraron 35 individuos F₂ provenientes de un cruzamiento biparental de tomate cherry. En cada individuo se midieron once caracteres útiles en la descripción de nuevas variedades. Con los caracteres cuantitativos, se realizó un análisis de conglomerados para agrupar los individuos. A su vez, se realizó un análisis de componentes principales (ACP) para observar la relación entre individuos, caracteres e individuos y caracteres. El análisis de conglomerados permitió identificar cinco grupos. Tres de ellos formados por un individuo, uno por nueve y el restante por 23. El ACP identificó una correlación positiva entre números de frutos y peso de frutos, una correlación negativa entre longitud de fruto, número y peso de frutos y no existió correlación entre longitud de pedúnculo y las variables mencionadas. Además, existió una correlación positiva entre un individuo y el carácter peso de frutos. La población F₂ de tomate cherry presenta variabilidad en los caracteres medidos, que deben ser validados en ensayos adicionales, para iniciar un programa de mejoramiento genético.

MV 7

ESTIMACIÓN DE PARÁMETROS REPRODUCTIVOS Y SEGREGACIÓN EN LA HIBRIDACIÓN INTERESPECÍFICA ENTRE *Paspalum chaseanum* Parodi × *P. plicatulum* var. *intumescens* Döll.

Pauli, F. A.¹, F. Espinoza¹, A.I. Villalba¹, P.E. Novo¹. ¹Instituto de Botánica del Nordeste, Universidad Nacional del Nordeste – CONICET, Corrientes, Argentina. patriciaenovo@gmail.com

El género *Paspalum* incluye 311 especies distribuidas en grupos taxonómicos. El grupo *Plicatula* agrupa 30 especies, integrantes de las pasturas naturales sudamericanas. Incluye citotipos diploides sexuales 2xS y tetraploides apomícticos 4xA. La apomixis limita la recombinación genética mediante hibridación, por lo que se obtuvo experimentalmente una planta 4x sexual de *P. chaseanum* 4xS, clave para su uso como madre en cruzamientos interespecíficos. Esto permitiría generar híbridos fértiles con segregación en su modo reproductivo, útiles en programas de mejoramiento genético. Los objetivos fueron: realizar cruzamientos entre *P. chaseanum* 4xS × *P. intumescens* Q4087 4xA, determinar el origen híbrido, modo reproductivo y fertilidad de la F₁. Se obtuvieron 31 individuos F₁ y se caracterizó morfológicamente una muestra de 10 individuos, analizándose estadísticamente mediante el programa InfoStat. Las F₁ difirieron de la madre por características que a veces tenían valores intermedios entre ambos padres y otras veces se asemejaban al padre, indicando que eran productos de hibridación. Además, mostraron espiguillas con lemma estéril endurecida, marrón oscuro brillante; característica típica del padre y ausente en la madre. El modo reproductivo fue determinado por clarificado de ovarios, confirmándose que *P. intumescens* es apomíctico, y en la progenie se observaron individuos de reproducción sexual y apomíctica. La fertilidad en los híbridos fue variable, 0%-13% en autopolinización y 0,4%-29% en polinización libre. La presencia de segregación en el modo reproductivo permite la liberación de alelos previamente fijados por la apomixis, facilitando nuevas combinaciones genotípicas útiles para programas de mejora genética dentro del grupo.

MV 8

EVALUACIÓN FENOTÍPICA DE LA RESPUESTA A MILDIU EN LÍNEAS PURAS DE GIRASOL PARA LA BÚSQUEDA DE NUEVAS FUENTES DE RESISTENCIA

Daddario J.F.F.^{1,2}, M.L. Díaz^{1,3}, A.F. Garayalde⁴, I.A. Erreguerena⁵, N. Heinz⁵, A. Mazzalay⁵, D. Alvarez⁵, A.D. Carrera^{1,2}. ¹Centro de Recursos Naturales Renovables de la Zona Semiárida, Universidad Nacional del Sur (UNS) – CONICET, Buenos Aires, Argentina; ²Departamento de Agronomía, UNS, Buenos Aires, Argentina; ³Departamento de Biología, Bioquímica y Farmacia, UNS, Buenos Aires, Argentina; ⁴Departamento de Matemática, UNS, Buenos Aires, Argentina; ⁵Estación Experimental Agropecuaria Manfredi, Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, Córdoba, Argentina. acarrera@criba.edu.ar

El mildiu, causado por *Plasmopara halstedii*, puede disminuir considerablemente el rendimiento del girasol. Se caracterizó la respuesta de 129 líneas de girasol, pertenecientes a la Población de Mapeo del Programa de Mejoramiento del INTA Manfredi, frente a la inoculación con la raza 710 de *P. halstedii*. Diez días después de la inoculación de plántulas (n=8), se evaluó la esporulación en la parte aérea y se calculó: índice Lebeda (%IL), índice Lebeda ampliado (%ILA), que incluye plántulas muertas, y densidad de esporangios (DE). Se obtuvieron promedios y coeficientes de correlación de Spearman entre índices ($p < 0,01$). Los valores de IL e ILA fueron nulos en ocho líneas, bajos en doce (1–30 %), e intermedio-altos en las restantes (31–100 %). La DE varió de 0 a 277.203 esporangios/cm², con promedio de 81.798. Las variables se correlacionaron significativamente, siendo alta entre IL e ILA ($r=0,93$), y moderada entre DE e ILA ($r=0,70$) y DE e IL ($r=0,79$). La muerte de plántulas eleva el IL al no considerarlas y no contribuyen a la DE al no presentar esporulación, afectando diferencialmente a las variables. Los índices reflejarían distintos mecanismos de resistencia: capacidad de limitar el avance del patógeno y supervivencia. Entre las líneas sin esporulación algunas son portadoras de genes *Pl* de resistencia, mientras que en otros casos el origen es desconocido. Genotipos con bajo nivel de enfermedad podrían portar determinantes cuantitativos. Estos resultados permiten ampliar la caracterización del germoplasma del INTA y serán utilizados en estudios de mapeo por asociación para identificar genes de resistencia al mildiu.

MV 9

ANÁLISIS DE VARIABILIDAD FENOTÍPICA Y GENÉTICA EN GENOTIPOS DE HABA (*Vicia faba* L.) BAJO CONDICIONES EXPERIMENTALES EN JUJUY

Paredes, C.M.; M.J. López Mamani¹. ¹Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Jujuy, Jujuy, Argentina. claudiaparedes@fca.unju.edu.ar

Buscando ampliar áreas productivas para *Vicia faba* L. (haba) y dada su relevancia cultural en la provincia de Jujuy, se estableció el objetivo de evaluar el desempeño de cinco genotipos de quebrada en valles templados. Se sembró durante junio de 2024, los materiales: *Morado*, *Verde*, *Negro*, ecotipo *Puna* y *selección INTA*, en el campo experimental de la FCA-UNJu, (24°21'08'S, 65°11'31'W) en un DCA, con tres repeticiones, para estimar parámetros estadísticos y genéticos. Se evaluó: altura de planta, número de hojas, número de flores, ramificación, número de vainas, número de granos/vaina, longitud de vainas, peso de granos/vaina, peso de granos/planta. El análisis de varianzas y comparación de medias (Fisher $p < 0,05$), arrojó diferencia significativa para altura de planta, número de hojas, número de flores y ramificación en los cinco cultivares. Se calcularon las variancias fenotípicas (VF), genotípica (VG) y ambiental (VE) y el grado de determinación genético (GDG) de los caracteres, observándose que las VG fueron superiores a las VE en todos los caracteres, excepto en número de vainas/planta. El GDG fue: 0,31 en altura de planta, 0,32 en número de hojas, 0,3 en número de flores, 0,28 en número de ramificaciones, 0,33 en longitud de vainas, 0,33 en número de granos/vaina, 0,16 en peso de semillas/vaina, 0,20 en número de vainas/planta, y 0,9 en peso de granos/planta. La baja heredabilidad y variabilidad limitan aplicar selección directa, por lo que se continúa evaluando los genotipos en ensayos multiambientales para identificar materiales con mejor rendimiento relativo o estabilidad, y establecer nuevas zonas productivas.

MV 10

EVALUACIÓN DE LA HOMOGENEIDAD FENOTÍPICA Y GENÉTICA DE PLANTAS DE *Turnera sidoides* L. (PASSIFLORACEAE, TURNEROIDEAE) OBTENIDAS POR CULTIVO IN VITRO

Rodríguez L.J., E.M.S. Moreno^{2,1}, N.R. Dolce^{2,3}, V.G. Solís Neffa^{2,1}, I.E. Kovalsky^{2,1}. ¹Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura, Universidad Nacional del Nordeste (UNNE), Corrientes, Argentina; ²Instituto de Botánica del Nordeste, CONICET – UNNE, Corrientes, Argentina; ³Facultad de Ciencias Agrarias, UNNE, Corrientes, Argentina. evelinkovalsky@gmail.com

Turnera sidoides L. (Passifloraceae) es un complejo de hierbas rizomatozas perennes, nativo del Dominio Chaqueño, que presenta numerosas características de interés ornamental. Actualmente se está llevando a cabo un programa de mejoramiento para su cultivo en maceta. En el marco de este programa, se inició el desarrollo de sistemas *in vitro* que posibiliten la micropropagación y conservación de germoplasma de genotipos selectos de esta especie con alto potencial ornamental. Dado que factores como los reguladores del crecimiento, el medio empleado y/o la temperatura pueden afectar el éxito de la micropropagación, se evaluó la homogeneidad fenotípica y genética de las plantas micropropagadas de *T. sidoides* subsp. *pinatifida* (Juss. ex Poir.) Arbo (2x) y de *T. sidoides* subsp. *carnea* (Cambess.) Arbo (2x). Se analizaron comparativamente las características de interés ornamental (color de flores, forma de las hojas y porte de la planta), el nivel de ploidía mediante citometría de flujo y la fidelidad clonal mediante el perfil de marcadores ISSR de las plantas micropropagadas en relación a sus plantas madres. Las plantas regeneradas conservaron la morfología, el nivel de ploidía y los patrones de bandas idénticos al material original. Este es el primer trabajo que confirma la homogeneidad genética de plantas micropropagadas de *T. sidoides*, demostrando que el protocolo de micropropagación *in vitro* desarrollado para este complejo produce clones fenotípica y genéticamente estables.

MV 11

IDENTIFICACIÓN DE QTLs DE IMPORTANCIA AGRONÓMICA EN EL CULTIVO DE ALGODÓN (*Gossypium hirsutum* L.)

Dileo P.N.¹, R.J. Muchut¹, H.M. Winkler¹, G.J. Scarpín¹, A.E. Cereijo¹, F.G. Lorenzini², R.A. Roeschlin², G.R. Rodríguez^{2,3}, M.J. Paytas¹.

¹Estación Experimental Agropecuaria Reconquista, Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, Argentina; ² Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Argentina; ³Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario (UNR), Argentina. dileo.pablo@inta.gov.ar

El algodón (*Gossypium hirsutum* L.) es un cultivo de gran relevancia para la industria textil a nivel mundial. La identificación de loci de caracteres cuantitativos (QTLs) de importancia agronómica es útil en los programas de mejora genética para desarrollar variedades adaptadas a condiciones productivas locales. El objetivo del trabajo fue identificar QTLs asociados a caracteres de rendimiento y calidad de fibra en una población F_2 (N=204) obtenida del cruzamiento entre los genotipos contrastantes BGSP-00166 y SP-41255. La población fue evaluada para 11 caracteres relacionados con rendimiento y calidad de fibra entre los que se encuentran rendimiento de fibra al desmote (RFD), longitud de fibra (UHML), índice de hilabilidad (SCI), elongación (Elg) e índice de uniformidad (IU). El ADN fue extraído por protocolos estándares y se evaluaron 87 marcadores SSR. La asociación marcador-carácter se realizó por ANOVA con el enfoque de un solo punto. De 59 SSR que pudieron amplificarse y resolverse en geles de poliacrilamida, sólo cuatro resultaron polimórficos entre los progenitores. Se detectó asociación significativa entre el marcador BNL1231 y UHML, el marcador NAU1167 con RFD, SCI e IU y el marcador NAU3017 con Elg. El mayor valor de variancia explicada (R^2) fue de 0,15 para IU. Los alelos del parental BGSP-00166 contribuyeron a mayores valores de SCI, UHML, IU y Elg; mientras que, los de SP-41255 aumentaron RFD. Estos resultados representan un avance en la identificación de loci con valor agronómico y destacan el potencial de estos marcadores para su uso en selección asistida.

MV 12

SELECCIÓN EN RILs DE TRITICALE FORRAJERO

Di Santo H.E.^{1,2}, V. Molinero¹, L. Cordera¹, M.F. Grossi Vanacore¹, E.A. Castillo^{1,2}, M.E. Rovere², L.E. Aguirre^{1,2}, E.M. Grassi^{1,2}. ¹Facultad de Agronomía y Veterinaria, Universidad Nacional de Río Cuarto (UNRC), Córdoba, Argentina; ²Instituto de Investigaciones Agrobiotecnológicas, UNRC - CONICET, Córdoba, Argentina. egrassi@ayv.unrc.edu.ar

La mejora de triticale (*X Triticosecale* Wittmack), utilizado como cereal forrajero invernal alternativo en los sistemas de producción agropecuarios, requiere la generación de variabilidad a partir de cruzamientos entre genotipos con características agronómicas destacables. Con el objetivo de obtener genotipos promisorios, a partir de 37 cruzamientos entre triticales primaverales, se generaron 743 RILs que fueron evaluadas en F_7 para tres caracteres graníferos. Se observaron amplios rangos de variación entre RILs dentro de cada cruza y la estimación del Grado de Determinación Genética (GDG) a partir de ANVA, presentó valores intermedios en los tres caracteres: peso de grano/planta (GDG=23,9), peso de 1000 semillas (GDG=42,4) y peso hectolítrico (GDG=26,9). Luego de dos ciclos de selección (intensidad de selección 40,1% en F_7 y 78,9% en F_8) se desarrolló un ensayo con 94 RILs en F_9 y tres testigos con diseño aumentado. Nueve RILs fueron eliminadas por susceptibilidad a estreses bióticos y abióticos. Las 85 RILs restantes se clasificaron por ciclo vegetativo y se analizaron mediante ANVA, prueba de diferencia de medias y *biplot* GGE del rendimiento en forraje (tres cortes y el forraje acumulado) y del rendimiento en grano (RG). Se seleccionaron 10 RILs de ciclo corto (CC), 14 de ciclo intermedio (CI) y 10 de ciclo largo (CL) que superaron la media del rendimiento en forraje en 27% en CC, 26% en CI y 21% en CL y la media del RG en 21% en CC, 15% en CI y 9% en CL. Se lograron identificar 34 RILs de comportamiento superior que se incluyeron en ensayos comparativos de rendimiento.

MV 13

HÍBRIDOS PRECOSES DE MAÍZ CON CALIDAD DIFERENCIADA

Corcuera V.R.¹. ¹Instituto de Investigación sobre Producción Agropecuaria, Ambiente y Salud (IIPAAS), Comisión de Investigaciones Científicas de la Provincia de Buenos Aires - Universidad Nacional de Lomas de Zamora, Buenos Aires, Argentina. vrcorcuera@gmail.com

Disponer de híbridos de maíz que destaquen por el contenido y calidad de sus proteínas, aceite y/o almidón es un objetivo prioritario para abastecer de materia prima a la industria alimentaria. La obtención de nuevos genotipos por mejora genética tradicional, como es el caso de los incluidos en este trabajo, favorece su aceptación y posibilita su exportación con certificación no-OGM. Durante las campañas agrícolas 2023/24 y 2024/25, en el campo experimental del IIPAAS (Buenos Aires, Argentina), se evaluó la longitud en días y el tiempo térmico (método residual modificado $TT_{10/30}$) del subperiodo nacimiento-floración femenina (R1) de ocho híbridos experimentales de maíz *waxy* y de alta lisina, así como de sus progenitores. Los híbridos expresaron ciclo corto a R1 ($\alpha = 46-50$ días y $692,7-713,9$ grados-día) y por consiguiente corresponden a la clase FAO 300-400. Los resultados obtenidos permiten inferir que el ciclo a floración femenina se hereda de modo cuantitativo, siendo la dominancia o herencia transgresiva del progenitor más precoz del cruzamiento el sello que caracteriza el mecanismo de herencia. Asimismo, los datos correspondientes a híbridos recíprocos no permiten deducir que exista influencia citoplasmática en la transmisión de los caracteres evaluados. Por su nivel de precocidad estos híbridos pueden ser aptos para su cultivo en zonas de veranos cortos y otoños húmedos, así como para siembras de segunda en la Zona Pampeana Norte y Región Maicera VI.

MV 14

MEGA-AMBIENTES EN CULTIVOS DE INTERÉS AGRÍCOLA

Ruiz M.^{1,2}, Rossi E.A.^{1,2}, Bonamico N.C.^{1,2}, Balzarini M.G.^{3,4}. ¹Instituto de Investigaciones Agrobiotecnológicas, CONICET - Universidad Nacional de Río Cuarto, Córdoba, Argentina; ²Facultad de Agronomía y Veterinaria, UNRC, Córdoba, Argentina; ³Estadística y Biometría, Facultad de Ciencias Agropecuarias, Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, Argentina; ⁴Unidad de Fitopatología y Modelización Agrícola, CONICET - INTA, Córdoba, Argentina. mruiz@ayv.unrc.edu.ar

En mejoramiento vegetal es fundamental seleccionar genotipos superiores. Para ello, se debe investigar las componentes genotípicas, ambientales y de la interacción genotipo×ambiente a partir de ensayos multi-ambientales. Para eficientizar el uso de recursos, una estrategia es definir mega-ambientes (ME) de evaluación. El objetivo del presente trabajo fue realizar una búsqueda bibliográfica de trabajos científicos que definan mega-ambientes de evaluación, así como explorar las metodologías empleadas. La búsqueda bibliográfica se realizó en tres bases de datos electrónicas biológicas y agrícolas, desde 1995 hasta la actualidad. Las bases de datos utilizadas fueron: “Megaenvironments” OR “Mega-environments” AND “Genotype by Environment”. En las tres bases de datos se identificaron 59 artículos que informaron mega-ambientes (ME) para 17 cultivos de interés agrícola. El 34% correspondieron a maíz y trigo. El número de genotipos evaluados varió entre cuatro y 211, y el número de años entre uno y 30. Los ambientes de evaluación oscilaron entre cuatro y 750. El 80% de los trabajos utilizó la metodología GGE *biplot* para la identificación de ME, mientras que una minoría utilizó una estrategia que considera variables climáticas y de suelo. Si bien se informaron entre uno y seis mega-ambientes, la mayoría de los artículos identificó dos (43% de los artículos) y tres (32% de los artículos). En conclusión, la búsqueda bibliográfica es una herramienta adecuada para identificar metodologías que definen mega-ambientes en cultivos de interés agrícola, siendo GGE *biplot* el método más utilizado en las últimas tres décadas.

MV 15

CARACTERIZACIÓN FENOTÍPICA DE ACCESIONES DE TRIGO ANCESTRAL DE GRANO VESTIDO PARA INCORPORAR EN UN PLAN DE MEJORA

Suárez N.¹, G. Ferraro¹, M.S. Ureta^{1,2}, A. Presotto^{1,2}, C. Pandolfo¹.
¹Departamento de Agronomía, Universidad Nacional del Sur (UNS), Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina; ²CERZOS-CONICET, Bahía Blanca, Buenos Aires, Argentina. na.suarez@hotmail.com

Los recursos genéticos son fundamentales para la mejora de los cultivos. El trigo, uno de los cereales más importantes del mundo, ha sufrido erosión genética. Sus especies ancestrales de grano vestido pueden aportar ventajas adaptativas, mejoras en sanidad y calidad. El objetivo de este trabajo fue caracterizar fenotípicamente accesiones de einkorn (*Triticum monococcum* L.), emmer (*T. turgidum* L. ssp. *dicoccon* (Schrank) Thell.) y espelta (*T. aestivum* L. ssp. *spelta* (L.) Thell.), comparándolas con controles de trigo pan (*T. aestivum* ssp. *aestivum* L.) y candeal (*T. turgidum* L. ssp. *durum* (Desf.) Huns.). Se evaluaron altura, días a floración, número de macollos y espiguillas, tamaño y cantidad de granos. Los resultados se analizaron con ANOVA. Einkorn fue la especie más macolladora ($\bar{x}=3,5$; $p<0,0001$) y de menor altura ($\bar{x}=67$ cm; $p<0,0001$). La mayoría de los genotipos emmer y espelta mostraron alturas semejantes ($\bar{x}=90$ cm). Einkorn presentó tamaño de grano menor ($\bar{x}=0,25$ cm; $p<0,0001$), seguido de emmer y espelta ($\bar{x}=0,42$ cm; $\bar{x}=0,44$ cm), aunque estos superaron a los trigos sin cubierta. La especie que floreció más temprano fue espelta ($\bar{x}=92$ días; $p<0,0001$), seguida de emmer ($\bar{x}=107$ días) y einkorn ($\bar{x}=142$ días). Einkorn presentó menor número de granos por planta ($\bar{x}=13$; $p<0,0001$) con mayor número de espiguillas ($\bar{x}=14$; $p=0,0143$). Se identificaron genotipos de emmer y espelta con número de granos por planta comparables a los controles. Encontramos amplia variabilidad entre genotipos, destacándose algunos cultivares para seleccionar e incorporar en planes de mejora.

MCTA

**MUTAGÉNESIS,
CARCINOGENESIS
Y TERATOGENESIS
AMBIENTAL**

MUTAGENESIS,
CARCINOGENESIS
AND ENVIRONMENTAL
TERATOGENESIS

MCTA 1**DESARROLLO Y CARACTERIZACIÓN DE UNA POBLACIÓN DE MUTANTES MI DE GARBANZO UTILIZANDO EMS**

Nisi, M.M.; S. Cabral¹, E. López Colomba¹. ¹Instituto de Fisiología y Recursos Genéticos Vegetales, Centro de Investigaciones Agropecuarias, Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, Argentina. nisi.maria@inta.gob.ar

El garbanzo (*Cicer arietinum* L.) es una de las legumbres invernales de mayor importancia a nivel mundial. Su grano seco presenta un alto contenido de carbohidratos, proteínas y aceites que lo convierten en un alimento muy nutritivo. Las provincias con mayor superficie sembrada en la última campaña fueron Salta, Santiago del Estero y Córdoba. Debido a que el área cultivada con garbanzo se ha incrementado, sería importante disponer de nuevos materiales genéticos mejor adaptados a diferentes condiciones agroecológicas. El objetivo de este trabajo se centró en desarrollar una población de mutantes de garbanzo utilizando el agente químico etil metano sulfonato (EMS), a partir de semillas provenientes de la variedad Norteño. Se determinó la dosis letal del 50% de EMS (DL50) para lo cual se incubaron 50 semillas entre 0 y 1% de EMS y se contó el número de semillas germinadas en cada dosis. La DL50 fue del 0,18% y fue la utilizada para desarrollar la población. En total se obtuvieron 85 plantas que fueron caracterizadas en altura, tamaño, inicio de floración y coloración en las hojas. Además, se extrajo ADN genómico y se utilizaron tres marcadores moleculares ISSR (Inter Simple Sequence Repeat) para estudiar la variabilidad entre individuos. Los cebadores UBC825, UBC 826 y UBC834 generaron 66 bandas totales y 23 resultaron ser polimórficas. En este trabajo, la utilización de EMS permitió obtener plantas que presentan variabilidad genética con potencial selección para futuros trabajos de mejoramiento genético.

MCTA 2**EL ANTIBIÓTICO ESTREPTOZOTOCINA INDUCE INESTABILIDAD TELOMÉRICA A LARGO PLAZO EN CÉLULAS HUMANAS LINFOBLASTOIDEAS**

Cardozo A.G.¹, D.C. Castrogiovanni², J.M. Parisi², A.D. Bolzán^{1,3}. ¹Laboratorio de Citogenética y Mutagénesis, Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE), Buenos Aires, Argentina; ²Sector de Cultivos Celulares, IMBICE, Buenos Aires, Argentina; ³Facultad de Ciencias Naturales y Museo, Universidad Nacional de La Plata, Buenos Aires, Argentina. andreagabrielacardozo@gmail.com

La estreptozotocina (EZ) es un antibiótico antitumoral con propiedades diabetogénicas cuyos efectos sobre los telómeros humanos se conocen parcialmente. En este trabajo investigamos si la EZ induce inestabilidad telomérica a largo plazo en células humanas. Utilizamos una línea celular linfoblastoidea generada a partir de un cultivo primario de linfocitos de sangre periférica inmortalizados con el virus de Epstein-Barr. Las células fueron tratadas durante 1 h a 37 °C con EZ 2 mM y cultivadas durante 14 d postratamiento. Analizamos las aberraciones cromosómicas teloméricas a las 24 h y a los 7 y 14 d postratamiento, utilizando la técnica de Hibridación *In Situ* Fluorescente con sondas pantelomérica y pancentromérica. A las 24 h y 14 d postratamiento, observamos un aumento significativo ($p < 0,05$) de elementos cromosómicos incompletos (cromosomas incompletos y fragmentos acéntricos terminales) en las células expuestas a EZ, si bien la frecuencia de estas aberraciones fue menor a los 14 d que a las 24 h postratamiento. Asimismo, a los 7 y 14 d postratamiento observamos un aumento significativo ($p < 0,05$) de duplicaciones de señales teloméricas de tipo cromátida en las células tratadas con EZ en relación directa con el tiempo transcurrido de cultivo. Nuestros resultados indican que en células humanas linfoblastoideas la EZ induce inestabilidad telomérica persistente en forma de pérdida de extremos cromosómicos (lo que indica falta de reparación del daño cromosómico) y de duplicación de señales teloméricas (lo que indica fragilidad telomérica).

MCTA 3**ESTUDIO EN LINFOCITOS BOVINOS DE ANORMALIDADES NUCLEARES ADICIONALES EN EL ENSAYO DE MICRONÚCLEOS CON BLOQUEO DE LA CITOCINESIS**

Ferré D.^{1,2}, C. Rocío Trinidad³, M. Nieves⁴, N.B.M. Gorla^{1,2}.
¹Laboratorio de Genética, Ambiente y Reproducción (GenAR), Universidad Juan Agustín Maza, Mendoza, Argentina; ²CONICET, Argentina; ³Laboratorio de Genética, Ambiente y Reproducción, Universidad Juan Agustín Maza, Mendoza, Argentina; ⁴Centro De Educación Médica e Investigaciones Clínicas (CEMIC) "Norberto Quirno" – CONICET, Buenos Aires, Argentina. dferre@profesores.umaza.edu.ar

El bovino es un bioindicador del ambiente agropecuario, útil para evaluar la presencia de contaminantes que pueden inducir efectos genotóxicos. El ensayo de micronúcleos citoma con bloqueo de la citocinesis (CBMNcyt) permite evaluar inestabilidad cromosómica mediante el análisis de células binucleadas con micronúcleos (MN), puentes nucleoplásmicos (NPBs) y brotes nucleares (NBUDs). El objetivo del estudio fue analizar la presencia de anomalías nucleares adicionales del ensayo: núcleos fusionados (FUS), en herradura (HS) y circulares (CIR) cada 1.000 linfocitos binucleados de bovino junto al análisis de centrómeros por hibridación *in situ*. Se realizaron cultivos de sangre por duplicado de un novillo sano y se implementó el ensayo CBMNcyt a 38 °C por 72 h con medio RPMI, suero fetal bovino, fitohemaglutinina, antibióticos, y citocalasina B. Los cultivos se expusieron a mitomicina C (MMC: 0,25µg/ml) y al solvente (control negativo). Se analizó si las frecuencias de cada anomalía eran estadísticamente diferentes entre ambos cultivos (test Fisher). No se evidenció diferencia en los índices de proliferación celular (1,21 vs. 1,25), NPBs (18 vs. 8) en cultivos con y sin MMC, ni en la frecuencia de MN (17 en cada cultivo). Las diferencias fueron muy significativas en la cantidad de NBuds (38 vs. 17), FUS (114 vs. 62) y HS (114 vs. 21) con y sin MMC. En este trabajo se presentan por primera vez frecuencias de FUS y HS en células bovinas, y la posible asociación con fusiones nucleares a través de las marcas concomitantes de centrómeros. Se amplía así el tipo de análisis a realizar en el CBMNcyt.

MCTA 4**EVALUACIÓN DE GENOTOXICIDAD EN LINFOCITOS CANINOS EXPUESTOS A DIFERENTES CONCENTRACIONES DE IMIDACLOPRID**

Caliri M.^{1,2}, D. Ferré^{1,2}, N. Lucero¹, N.B.M. Gorla^{1,2}. ¹Universidad Juan Agustín Maza, Mendoza, Argentina; ²CONICET, Argentina. ngorla@profesores.umaza.edu.ar

El imidacloprid (IMI) es un neonicotinoide utilizado en veterinaria para el control de pulgas en caninos, presente en más de 15 formulaciones en el mercado local, y en más de 217 formulaciones para el control de insectos plagas en cultivos. Se ha reportado evidencia de efectos genotóxicos y/o reproductivos por IMI en roedores, aves, y peces. Es moderadamente peligroso según la Organización Mundial de la Salud. El objetivo del estudio fue evaluar el potencial efecto genotóxico de IMI en linfocitos caninos. Se utilizó sangre periférica de un perro adulto macho sano y se efectuaron cultivos convencionales de sangre periférica por duplicado control negativo y expuestos a 0,25, 0,5 y 1 µg/ml IMI. Se analizaron alteraciones cromosómicas (AC) en 50 metafases/cultivo. Las AC detectadas fueron, en orden decreciente de frecuencia: rotura de cromátida (CTB), gap de cromátida (CTG) y gap de cromosoma (CSG) en el control negativo; y CSG, CTG, CTB y roturas de cromosomas en los cultivos con IMI. Se obtuvo una diferencia significativa ($p < 0,05$) en las tres concentraciones ensayadas con respecto al control negativo mediante el análisis de Kruskal Wallis. La concentración más baja de IMI indujo mayor cantidad de AC. Se recomienda investigar los efectos genotóxicos a concentraciones alrededor de 0,25 µg/ml de IMI. El estudio toxicológico de los insecticidas en uso ha demostrado la necesidad de re- evaluar en forma continua sus potencialidades adversas para el material biológico lo que conduce al uso de los más convenientes, e incluso a la prohibición de uso de otros.

MCTA 5**MONITOREO DEL DAÑO GENÉTICO
EN PERSONAL DE SALUD EXPUESTO
LABORALMENTE A GENOTÓXICOS**

Lucero L.G.¹, G.A. Sioli¹, J.D. Caffetti¹. ¹Laboratorio de Citogenética y Genética Humana, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina. lourdeslucero21@gmail.com

La exposición laboral a agentes genotóxicos y mutagénicos puede generar efectos agudos por exposiciones accidentales y efectos crónicos tras exposiciones continuas a bajas dosis. Este estudio evaluó el daño genético en trabajadores del Hospital Escuela de Agudos “Dr. Ramón Madariaga” (Posadas, Misiones) expuestos a fármacos antineoplásicos y quimioterapéuticos (citostáticos) y sustancias químicas utilizadas en desinfección o esterilización de instrumentos y superficies (óxido de etileno y glutaraldehídos), mediante el ensayo citómico de micronúcleos con bloqueo de la citocinesis (CBMN) y el ensayo de intercambio de cromátides hermanas (ICH) en cultivos de linfocitos en sangre periférica. Se evaluaron biomarcadores de inestabilidad genómica como ICH, micronúcleos (MNi), gemaciones nucleares (NBUDs) y puentes nucleoplásmicos (NPBs), junto con los índices de división nuclear (NDI) y citotoxicidad (NDCI). Los mismos fueron sometidos a las pruebas estadísticas de Wilcoxon (Mann-Whitney U) y Kruskal Wallis, mediante el programa Infostat. Si bien se observó un leve incremento en la media de ICH del grupo expuesto ($4,71 \pm 0,84$) respecto al grupo control ($4,04 \pm 1,36$), el análisis estadístico no reveló diferencias significativas entre dichos grupos (16 trabajadores expuestos ocupacionalmente y 16 trabajadores no expuestos) para ICH ($p=0,0645$) ni para los índices genotóxicos de CBMN (MNi $p=0,3119$; NBUDs $p=0,1454$; NPBs $p=0,9094$; NDI $p=0,5465$ e NDCI $p=0,5977$). Dado que muchas enfermedades ocupacionales son prevenibles, resaltamos la necesidad de implementar estrategias de biomonitorio en poblaciones laborales de riesgo. La vigilancia periódica mediante ensayos de genotoxicidad resulta esencial para la detección temprana de alteraciones citogenéticas, permitiendo intervenciones oportunas antes de que se desarrollen daños irreversibles.

BAG

**Journal of Basic
& Applied Genetics**